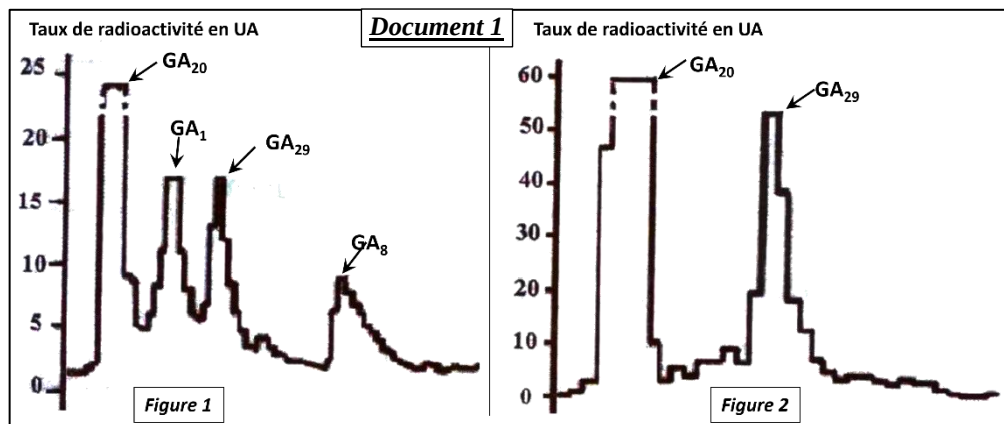


Exo 1 : PC session normale 2009

Chez le petit pois, on a des plantes à tiges longues et des plantes à tiges courtes. Pour mettre en évidence les causes de cette différence, on propose l'exploitation des données suivantes :

- A. L'analyse chromatographique par le marquage radioactif a permis de mettre en évidence, chez le petit pois, l'existence d'une famille d'hormones végétales, qui favorise la croissance des plantes, appelée Gibbérelline. On identifie chez cette famille quatre types d'hormones : GA₁, GA₂, GA₂₀ et GA₂₉.

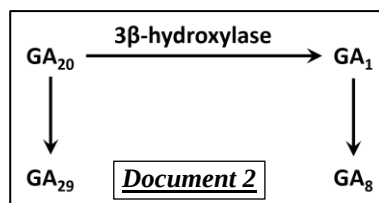
Le document 1 présente les résultats de l'analyse chromatographique chez une plante de petit pois à tiges courtes (figure 1) et chez une plante de petit pois à tiges longues (figure 2).



Remarque : Chaque pic de la courbe indique la présence d'un type d'hormone de la Gibbérelline.

- B. Le document 2 présente la chaîne de réactions de la synthèse des différents types d'hormones de la gibbérelline. Les flèches représentent des réactions catalysées par des enzymes spécifiques.

- C. La synthèse de l'enzyme β -hydroxylase est contrôlée par un gène qui existe sous forme de deux allèles : L'allèle (Le) présent chez les plantes de petit pois à tiges longues, et l'allèle (Led) présent chez les plantes de petit pois à tiges courtes.



Le document 3 présente une partie de la séquence des nucléotides de l'allèle (Le) et de l'allèle (Led).

Document 3

	120	121	122	123	124	125	126	127	128	129
Partie de la séquence des nucléotides de l'allèle (Le)	CCT	TTC	GCA	TAT	CGC	ATC	CGT	GGT	TCT	TCG
Partie de la séquence des nucléotides de l'allèle (Led)	CCT	TTC	GCA	TAT	CGC	ATC	GTG	GTT	CTT	CGA

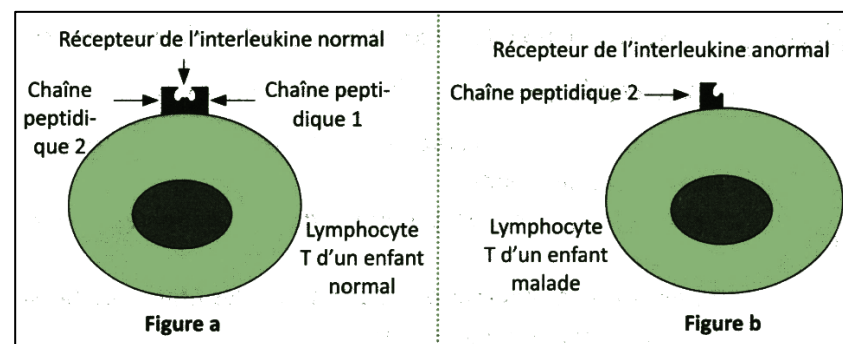
- 1) **Déduisez** à partir de la comparaison des données du document 1 la cause de la différence de la longueur des tiges entre les petits pois.
- 2) A partir de l'exploitation des données des documents 1, 2 et 3, **expliquez** la différence de la longueur des tiges entre les petits pois.

Remarque : Le type GA₈ représente l'hormone effective du développement des plantes de petit pois.

Exo 2 : SVT session normale 2010

La maladie du Déficit immunitaire Combiné Sévère nommé DICS-X, est une maladie génétique dangereuse qui touche les nouveau-nés. Ces enfants deviennent exposés aux maladies opportunistes (Infections respiratoires, infection digestive...). Pour protéger les enfants atteints, on les isole dans des chambres stériles. Pour comprendre pourquoi cette maladie touche les nouveaux nés, on propose les données suivantes :

- La membrane des lymphocytes T, renferme des récepteurs membranaires spécifiques aux interleukines. La figure a du document 1, montre la structure du récepteur de l'interleukine chez un enfant sain, et la figure b présente la structure de ce récepteur chez un enfant atteint de la maladie DICS-X.

**Document 1**

1. **Dégagez** du document 1, L'anomalie observée au niveau des lymphocytes de l'enfant atteint par la DICS-X.

Les deux figures du document 2 présentent la séquence des nucléotides de la partie du gène responsable de la synthèse de la chaîne peptidique 1 chez l'enfant sain (figure a) et chez l'enfant malade (figure b). Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Figure a : partie du gène chez l'enfant sain

862 870

Brin non transcrit

Brin transcrit

Sens de la lecture

Figure b : partie du gène chez l'enfant malade

862 870

Brin non transcrit

Brin transcrit

Sens de la lecture

Acide aminé	Codon	Acide aminé	Codon
Pro	CCU	Thr	ACU
	CCC		ACC
	CCA		ACA
	CCG		ACG
Arg	CGU	Gly	GGU
	CGC		GGC
	CGA		GGA
	CGG		GGG

Document 2

Document 3

2. A partir de l'exploitation des deux documents I et 2 et en utilisant l'extrait du tableau du code génétique, expliquez la cause de l'apparition de ta maladie DICS-X chez certains nouveaux nés.

Exo 3 : PC session normale 2010

Pour comprendre le mécanisme d'expression de l'information génétique et sa transmission chez les diploïdes, on propose les données suivantes :

I- Une protéine, la dystrophine qui intervient dans la contraction musculaire, est présente dans toutes les fibres musculaires sous la membrane cellulaire. Une anomalie dans la synthèse de cette protéine affecte les fibres musculaires et entraîne l'apparition de deux sortes de la myopathie. Le document 1 présente la séquence des nucléotides d'une partie du brin codon du gène responsable de la synthèse de la dystrophine, chez un individu « A » normale et un individu « B » atteint par une sorte de myopathie. Le document 2 présente le tableau du code génétique.

Partie du brin codon du gène de l'individu A: CCA AAC TAA ACC TTA TAT

Partie du brin codon du gène de l'individu B: CCA AAC TAA ACT TTA TAT

Sens de lecture

Document 1

	U	C	A	G	
U	UUU } Phe Phénylalanine	UCU } Ser Serine	UAU } Tyr Tyrosine	UGU } cystéine Cys	U
	UUC }	UCC }	UAC }	UGC }	C
	UUA } Leu Leucine	UCA }	UAA } Codon stop	UGA } Codon stop	A
	UUG }	UCG }	UAG }	UGG } Trp tryptophane	G
C	CUU } Leucine Leu	CCU } Pro Proline	CAU } His Histidine	CGU } Arginine Arg	U
	CUC }	CCC }	CAC }	CGC }	C
	CUA }	CCA }	CAA } Gln Glutamine	CGA }	A
	CUG }	CCG }	CAG }	CGG }	G
A	AUU } Isoleucine Ile	ACU } Thr Thréonine	AAU } Asn	AGU } Serine Ser	U
	AUC }	ACC }	AAC }	AGC }	C
	AUA }	ACA }	AAA } Lysine Lys	AGA }	A
	AUG } Méthionine Met	ACG }	AAG }	AGG }	G
G	GUU } valine Val	GCU } Alanine Ala	GAU } Asp Asparagine	GGU } Gly glycine	U
	GUC }	GCC }	GAC }	GGC }	C
	GUA }	GCA }	GAA } Glu Glutamine	GGA }	A
	GUG }	GCG }	GAG }	GGG }	G

Document 2

1. En utilisant les documents 1 et 2, comparez les deux séquences d'acides aminés qui résultent de l'expression des deux parties de gènes chez les individus A et B.
2. Déduisez la cause de l'apparition de la myopathie chez l'individu B.

Exo 4 : PC session normale 2011

Pour dégager la relation gène-protéine et protéine caractères héréditaires, on propose l'exploitation des données suivantes :

- L'absence de la couleur du poil chez les mammifères est liée à une anomalie dans la synthèse de la mélanine par les mélanocytes. Chez les individus à poils sans couleur, les cellules sont incapables de synthétiser normalement ce pigment.

La figure (a) du document suivant présente une partie du gène responsable de la synthèse de l'enzyme tyrosinase dans le cas d'un gène normal et dans le cas d'un gène muté. La tyrosinase intervient dans la synthèse de la mélanine.

La figure (b) présente un extrait du tableau du code génétique.

Partie du gène de la tyrosinase						
Numéros des codons	80	81	82	83	84	85
Partie du gène normale (brin transcrit)	TGC	CAA	CGA	TCC	TAT	CTT
Partie du gène muté (brin non transcrit)	TGC	CAA	CAA	TCC	TAT	CTT

Document 1

Codons	Acides aminés
ACU, ACC, ACA, ACG	(Thr)
GUU, GUC, GUA, GUG	(Val)
GCU, GCC, GCA, GGG	(Ala)
CGU, CGC, CGA, CGG, AGA, AGG	(Arg)
AUU, AUC, AUA	(Ile)
GAA, GAG	(ac.Glu)

Document 2

1. En s'appuyant sur les données du document, montrez comment la mutation a entraîné une modification du phénotype aux niveaux moléculaire, cellulaire, et à l'échelle de l'organisme.

Exo 5 : SVT session rattrapage 2010

Pour dégager la relation caractère-protéine et la relation gène-protéine, on propose l'étude d'une maladie génétique appelée Hypercholestérolémie (augmentation de la concentration du cholestérol dans le sang). Dans le cas normal, la majorité du cholestérol est transportée dans le sang sous forme de lipoprotéine appelé LDL. Les cellules normales portent des récepteurs membranaires qui reconnaissent d'une manière spécifique LDL et facilitent sa pénétration dans le cytoplasme. Ceci contribue dans la diminution du taux de cholestérol dans le sang. Pour connaître la cause de l'Hypercholestérolémie, une étude a été réalisée sur des individus normaux et des individus malades, répartis sur trois groupes. Le document 1 présente le nombre des récepteurs membranaires chez ces différents individus.

Document 1

1. Décrivez les résultats du document 1 et montrez la relation entre ces résultats et l'état de santé des individus de chaque groupe.

	Nombre de récepteurs normaux des molécules LDL (Unités arbitraires)	Concentration de cholestérol dans le sang (g/L)
Groupe1 : Individus normaux	52	De 0.5 à 1.6
Groupe2 : Individus moyennement atteints	28	1.9 à 2.2
Groupe3 : Individus gravement atteints.	0	4.7 à 4.9

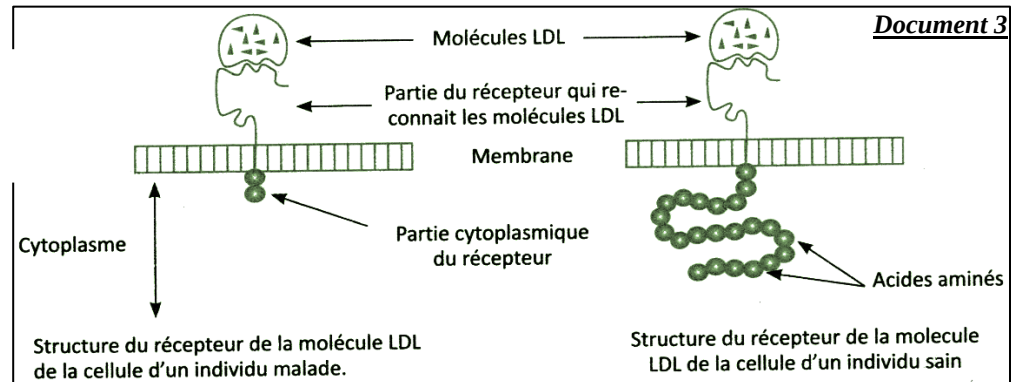
Le récepteur des molécules LDL comprend une partie extérieure qui fixe les molécules LDL et une partie cytoplasmique responsable de la pénétration de ces molécules dans le cytoplasme de la cellule. La figure a du document 2 présente une partie du gène responsable de la synthèse de la partie cytoplasmique du récepteur chez un individu atteint et chez un individu malade. Le document 3 présente la structure de ce récepteur chez un individu sain et un autre gravement atteint.

Figure a : la séquence de la partie du brin transcrit des 2 allèles du gène responsable de la synthèse des molécules LDL.

... TTT TTG ACC GCG GAA ...	Individus sains
... TTT TTG ATC GCG GAA ...	Individus atteints
Sens de la lecture →	

Figure b : extrait du tableau du code génétique

Codons	UGA	CGC	CUU	UGG	AAC	AAA
	UAG	CGU	CUC		AAU	AAG
	UAA	CGA	CUA			
Acides aminés	Codon stop	Arg	Leu	Try	Asp	Lys

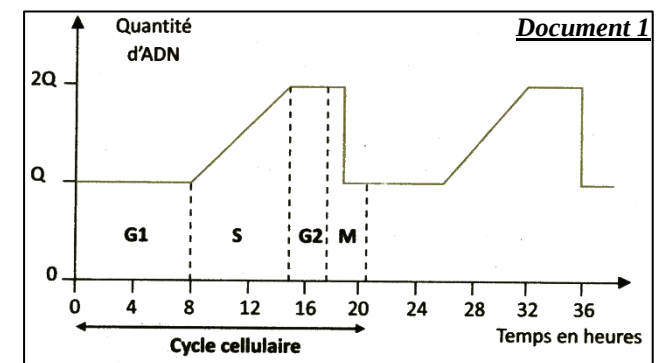
Document 2

2. En utilisant les données de la figure a du document 2 et l'extrait du tableau du code génétique (figure b), **donnez** la séquence des acides aminés de la partie du gène normal et du gène muté.
3. **Comparez** la structure du récepteur chez l'individu sain et chez l'individu atteint, et expliquez la différence observée.
4. Montrez la relation entre cette structure et l'état de santé.

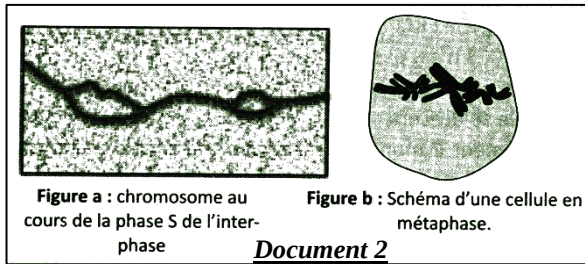
Exo 6 : SVT session rattrapage 2011

Pour dégager certaines caractéristiques de la transmission de l'information génétique au niveau cellulaire et déterminer les mécanismes de son expression on propose les données suivantes :

Le cycle cellulaire se caractérise par l'alternance de deux étapes essentielles : l'interphase et la

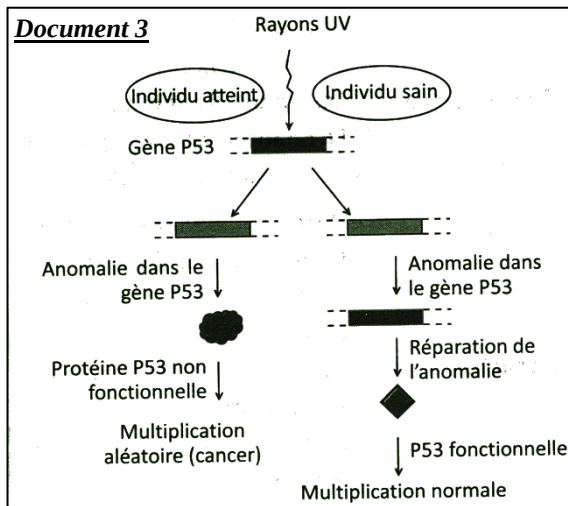


mitose. Le document 1 présente l'évolution de la quantité d'ADN dans le noyau d'une cellule animale en fonction du temps et le document 2 montre le résultat d'observations microscopiques de deux étapes du cycle cellulaire.



1. **Décrivez** l'évolution de la quantité d'ADN au cours du cycle cellulaire (Document 1) et dégagez la relation entre cette évolution et la variation de l'aspect des chromosomes (document 2).
2. **Représentez** par un schéma légendé la phase qui suit la phase représentée dans la figure b du document 2. (Considérez $2n = 6$).

Les tumeurs cancéreuses apparaissent dans le corps pour donner suite à une anomalie dans le cycle cellulaire au niveau certaines cellules. Ces dernières se transforment en cellules cancéreuses qui se divisent d'une façon rapide et aléatoire. Pour déterminer le mécanisme de la transformation des cellules normales en cellules cancéreuses on présente les données suivantes :



- Xeroderma pigmentosum est une maladie génétique rare, parmi ces symptômes l'apparition de lésions cutanées à cause de l'exposition des cellules cutanées aux rayons UV. Ces lésions peuvent évoluer en tumeurs cancéreuses - Les rayons UV peuvent provoquer une anomalie au niveau des molécules d'ADN des cellules cutanées (mutation somatique).

- Chez l'individu sain, lors d'une anomalie au niveau de l'ADN des cellules cutanées, une protéine appelée P53 intervient pour arrêter la mitose de ces cellules, jusqu'à la réparation de cette anomalie. Cette réparation se fait à l'aide d'une enzyme appelée ERCC3.

- Chez les individus malades de Xeroderma le gène ERCC3 est muté, la protéine ERCC3 n'est pas fonctionnelle, la protéine p53, exprimée à partir d'un gène muté sous l'action des UV, ne sera pas réparée et la cellule se divisera ce qui entraînera l'apparition des tumeurs cancéreuses (Document 3). Le document 4 montre un fragment de l'allèle responsable de la synthèse de la

protéine ERCC3 normale et un fragment de l'allèle responsable de la synthèse de la protéine ERCC3 muté.

Figure a : Partie de l'allèle responsable de la synthèse de la protéine ERCC3 chez l'individu sain et l'individu atteint

Individu sain	.. ACA TGC GTT ACA GCT AGC..						
Individu atteint	.. ACA TGC GTT ATA GCT AGC..						
	→ Sens de la lecture						

Figure b : extrait du tableau du code génétique

Codon	CAA	UAU	UGC	UCG	CGU	UGA	ACU
	CAG	UAC	UGU	UCA	CGC	UAA	ACA
				UCU	CGA	UAG	ACG
Acide aminé	Gln	Tyr	Cys	Ser	Arg	codon stop	Thr

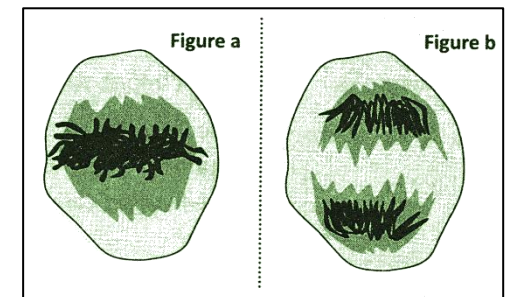
Document 4

3. En s'appuyant sur le document 4, **donnez** la chaîne peptidique de chacun des deux allèles. Expliquez la différence observée.
4. En utilisant ces données, **dégagez** la relation gène-protéine et la relation protéine-caractère.

Exo 7 : SVT session rattrapage 2012

Pour étudier quelques aspects en rapport avec la transmission de l'information génétique d'une cellule à l'autre et la manière de son expression, on propose les données suivantes.

- Les deux schémas du document 1, représentent deux phases de la mitose chez une cellule animale.

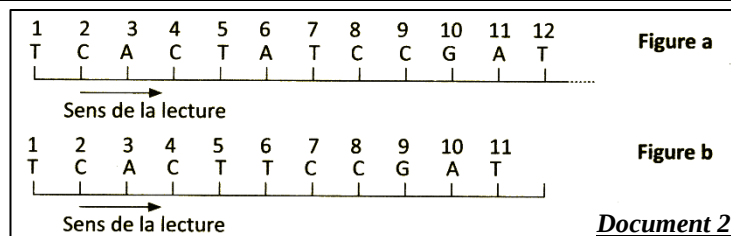


Document 1

1. **Déterminez** les phases représentées par les figures a et b. **Justifiez** votre réponse.
2. **Réalisez** un schéma expliquant étape représentée dans le schéma b. Utilisez $2n=4$.

La mitose est activée par une protéine membranaire appelé RAS qui catalyse la duplication de l'ADN. Cette division s'arrête grâce à une protéine nucléaire appelée P53 qui inhibe l'activité de RAS. Lorsque P53 est inefficace, les cellules entrent en division de façon continue et anarchique ce qui conduit à l'apparition du cancer.

La figure a du document 2 présente un morceau de la partie d'ADN codant responsable de la synthèse de P53 normale, et la figure b



3. En utilisant l'extrait du tableau du code génétique représenté dans le document 3, **donnez** la chaîne peptidique de P53 normale et de P53 inefficace. **Déterminez** la cause de cette différence et expliquez l'apparition des cellules cancéreuses.

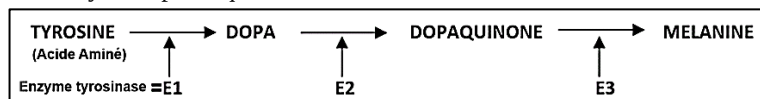
Acides aminés	Leu	ARG	Gly	ac.Asp	ac.Glu	Ser
Codons	CUC CUA	AGA AGG	GGU GGC	GAU GAC	GAA GAG	AGU AGC

Document 3

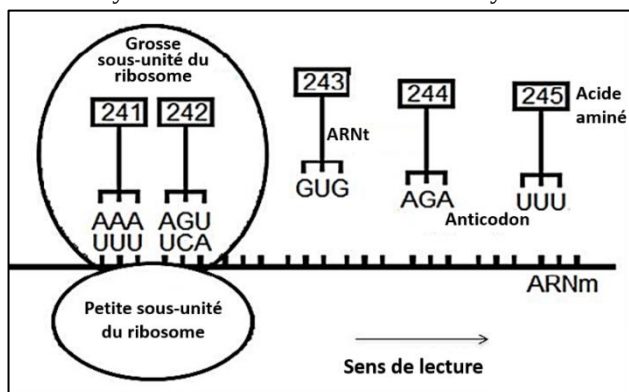
Exo 8 : S.Agr session normale 2010

Les lapins sont des animaux domestiques voués à la consommation, d'où l'intérêt porté par les chercheurs et les éleveurs pour ces animaux. Pour comprendre la nature génétique du caractère « couleur de la fourrure », on propose l'étude suivante :

La couleur de la fourrure des lapins est liée à la mélanine : un pigment synthétisé par l'intervention d'enzymes spécifiques selon les réactions suivantes :



L'absence ou une anomalie au niveau de la tyrosinase entraîne l'absence de la synthèse de la mélanine et par conséquent l'apparition de l'albinisme. Le document 1 représente quelques étapes de la synthèse de l'enzyme tyrosinase au niveau d'une cellule normale de l'acide aminé 241 à l'acide aminé 245. Le document 2 présente le tableau du code génétique.

Document 1

	U	C	A	G	
U	UUU } Phe Phénylalanine UUC } UUA } Leu Leucine UUG }	UCU } UCC } Ser Serine UCA } UCG }	UAU } Tyr Tyrosine UAC } UAA } Codon stop UAG }	UGU } cystéine Cys UGC } UGA } Codon stop UGG } Trp tryptophane	U C A G
C	CUU } CUC } Leucine Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro Proline CCA } CCG }	CAU } His Histidine CAC } CAA } Gln Glutamine CAG }	CGU } CGC } Arginine Arg CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } AUC } Isoleucine Ile AUA } AUG } Méthionine Met	ACU } ACC } Thr Thréonine ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lysine Lys AAG }	AGU } Serine Ser AGC } AGA } Arginine Arg AGG }	U C A G
G	GUU } GUC } valine Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanine Ala GCA } GCG }	GAU } Asp Asparagine GAC } GAA } Glu Glutamine GAG }	GGU } GGC } Gly glycine GGA } GGG }	U C A G

Document 2

1. En utilisant les données des documents 1 et 2, **donnez** la séquence des acides aminés du fragment de l'enzyme tyrosinase (E1). **Déterminez** la partie du brin codant de l'ADN l'allèle normale.

Le document 3 présente une partie de la séquence des nucléotides de l'allèle muté du gène responsable de la synthèse de l'enzyme tyrosinase dans une cellule anormale qui ne prod pas de mélanine.

2. En utilisant les données et les documents précédents et vos connaissances, **montrez** comment est apparu l'allèle muté. Expliquez la cause de l'albinisme chez les lapins.

séquence nucléotidique de l'allèle muté codant la synthèse de l'enzyme tyrosinase non fonctionnel

..... AAA AGT GAG ATT T
..... 241 - 242 - 243 - 244

Document 3

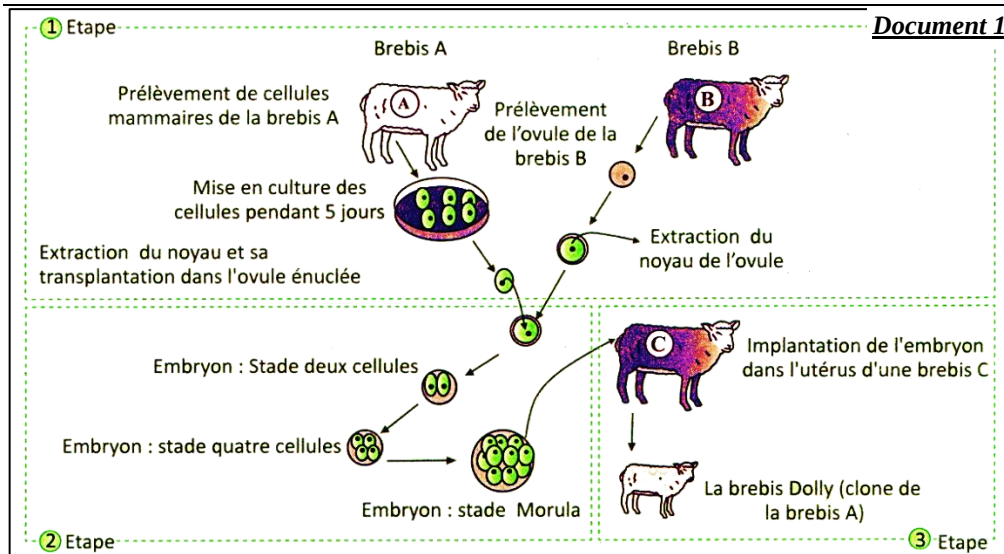
Exo 9 : S.Agr session normale 2011

Chez les diploïdes, la mitose permet la transmission, de façon conforme, de l'information génétique d'une cellule à l'autre. Cette information génétique s'exprime sous forme de caractères.

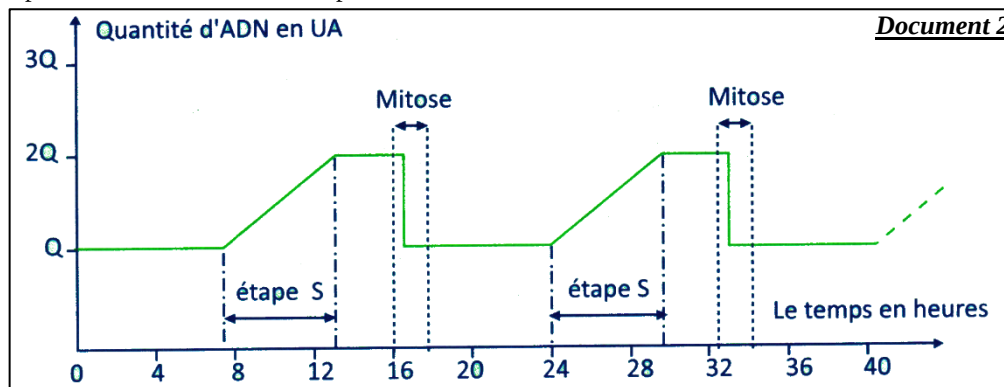
Pour montrer ces propriétés de l'information génétique, on propose les données suivantes : - En 1996, un chercheur en Scotland a pu cloner la brebis Dolly. Le document 1 représente les étapes de ce clonage.

Remarque : Pendant l'étape 2, l'embryon a été cultivé dans un milieu nutritif in vitro.

1. **Décrivez** les étapes du clonage de la brebis Dolly représenté dans le document **Déduisez** le rôle du noyau.



Le suivi de l'évolution de la quantité d'ADN à l'intérieur du noyau au cours de cycles cellulaires, a permis d'obtenir les résultats présentés dans le document 2.



2. Expliquez les variations observées de la quantité d'ADN représenté dans le document 2, et montrez son importance génétique.

Dans les années soixante du siècle dernier Meselson et Stahl ont proposés le modèle semi-conservatif de la duplication de l'ADN. Pour mettre en évidence ce modèle, ils ont réalisé une série d'expériences sur les bactéries *Escherichia coli*. Dans chaque expérience les bactéries sont cultivées dans un milieu contenant de l'azote puis l'ADN de ces bactéries est ensuite extrait puis centrifugé pour déterminer la densité (d). Le tableau du document 3 donne les conditions et les résultats de ces expériences :

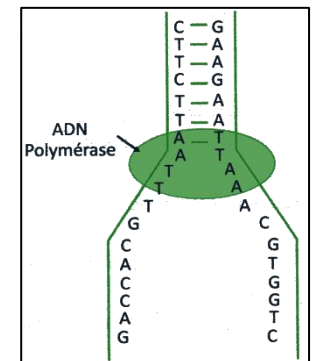
Document 3	Expériences	Génération	Résultats
	Expérience 1 : culture des bactéries <i>E. coli</i> dans un milieu contenant de l'azote léger ^{14}N pendant plusieurs générations.	G'0	100% ADN léger $d=1.65$
	Expérience 2 : culture des bactéries <i>E. coli</i> dans un milieu contenant de l'azote lourd ^{15}N pendant plusieurs générations.	G ₀	100% ADN léger $d=1.80$
	Expérience 3 : culture des bactéries <i>E. coli</i> de la génération G ₀ dans un milieu contenant de l'azote léger ^{14}N pendant une génération.	G ₁	100% ADN de densité moyenne $d=1.72$
	Expérience 4 : culture des bactéries <i>E. coli</i> de la génération G ₁ dans un milieu contenant de l'azote léger ^{14}N pendant une génération.	G ₂	50% ADN de densité moyenne $d=1.72$ 50% ADN de densité $d=1.65$

Remarque : L'azote (N) est un constituant des bases azotées de l'ADN.

3. A partir de l'interprétation les résultats des expériences 3 et 4, montrez que la duplication de l'ADN se fait selon un modèle semi-conservatif.

Le document 4 représente une partie de l'œil de réplication au niveau d'un fragment d'ADN du gène de la caséine (protéine) chez la brebis.

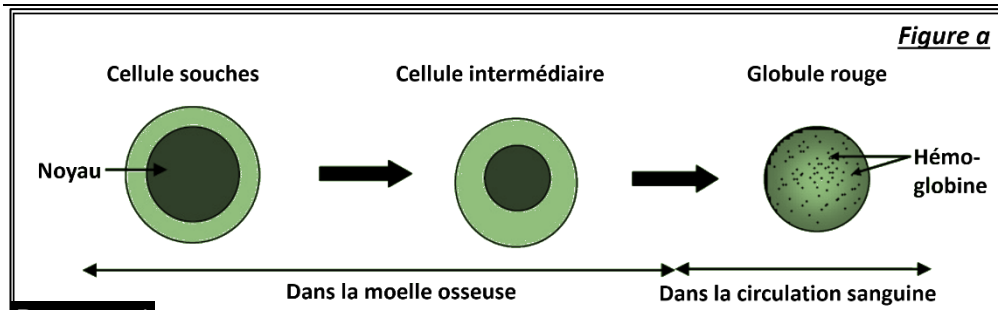
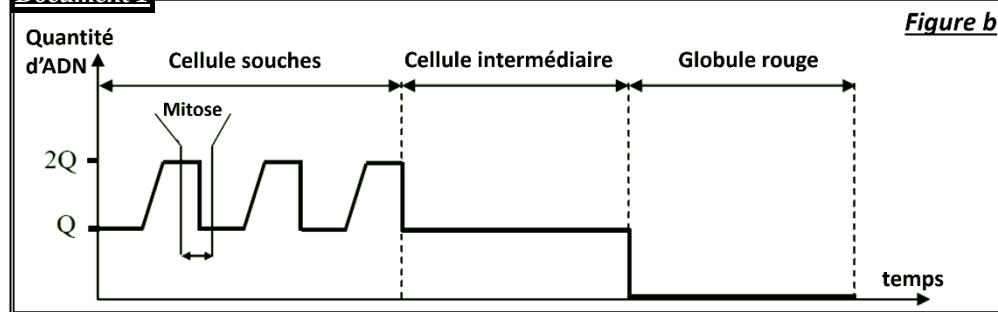
4. A partir des données des expériences de Meselson et Stahl, donnez le résultat de la duplication de ce fragment d'ADN.



Document 4

Exo 10 : S.Agr session normale 2012

Les hématies (globules rouges) jouent un rôle fondamental dans la respiration car elles contiennent l'hémoglobine qui est une protéine qui transporte le dioxygène aux cellules de l'organisme. Les hématies déterminent aussi les groupes sanguins par des glycoprotéines (Marqueurs) qui se trouvent à la surface de leurs membranes cytoplasmiques. Pour mettre en évidence les conditions de production de l'hémoglobine et dégager la relation gène-protéine-caractère, on propose l'exploitation des données suivantes : Les globules rouges descendent de cellules souches de la moelle osseuse et migrent vers la circulation sanguine. Les deux figures du document 1 résument les principales transformations que subissent ces cellules.

**Document 1**

1. **Dégagez** des deux figures du document 1 les transformations qui aboutissent à la formation un globule rouge à partir d'une cellule souche.

On a dosé quelques substances chimiques dans les cellules au cours des différentes étapes de la formation des globules rouges. Le document 2 donne les résultats obtenus.

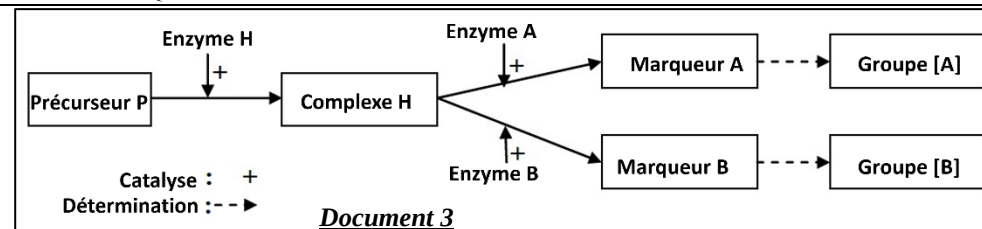
Les cellules	Cellules souches	Cellules intermédiaire	Globules rouges
Les produits			
Quantité d'ADN du noyau	Normale	Normale	Normale
Synthèse de l'ARN	Très élevés	Faible	Nulle
Synthèse de l'hémoglobine	Faible	Très élevés	Nulle

Document 2

2. A partir de l'exploitation des données du document 2, **expliquez** pourquoi les globules rouges ont une activité normale malgré l'absence de leurs noyaux.

Pour déterminer la différence entre les deux groupes sanguins A et B chez l'Homme, on propose les données suivantes.

- Les groupes sanguins sont déterminés par la présence ou l'absence de marqueurs au ni-veau de leurs membranes. Le document 3 montre une calligraphie simplifiée des étapes de la synthèse des marqueurs A et B.



3. En se basant sur les données du document 3, **dégagez** la relation caractère (marqueur)-protéine (enzyme).

Pour mettre en évidence l'origine génétique du polymorphisme des groupes sanguins, on propose l'étude de la séquence nucléotidique d'une portion d'ADN de l'allèle A et une portion d'ADN de l'allèle B responsables respectivement de la synthèse de l'enzyme A et de l'enzyme B. Le document 4 montre les résultats obtenus.

Document 4

Numéro du triplet	1	2	3	4	5	6
Portion de la séquence du brin codant de l'allèle A	ATG	ATG	GAC	CCC	CCC	AAG
Portion de la séquence du brin codant de l'allèle B	ATG	ATG	TAC	CCC	CGC	AAG

Sens de la lecture →

Acides aminés	Tyr	Phe	Ala	Met	Leu	Gly	Lys	Pro
Codons	UAC	UUU	GCU	AUG	CUG	GGG	AAA	CCG

Document 5

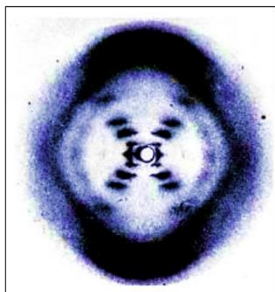
4. En exploitant les données du document 4 et de l'extrait du tableau du code génétique (document 5), **donnez** la portion protéinique de l'enzyme A et la portion protéinique de l'enzyme B, puis **expliquez** la différence entre les deux enzymes responsables de la détermination des deux groupes sanguins [A] et [B] en considérant que l'allèle A est l'originel.

Exo 11 : S.Agr session rattrapage 2013

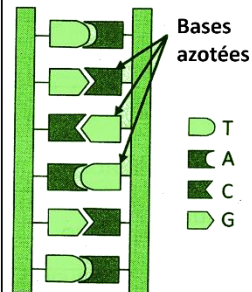
Pour étudier la synthèse et la structure de la matière génétique ainsi que la transmission et l'expression de l'information génétique, on propose les données suivantes :

I. Les études biochimiques ont montré que l'ADN est constitué d'une séquence de nucléotide et que chaque nucléotide comprend une base azotée comme unité principale. Le tableau document 1 montre le pourcentage des bases azotées dans l'ADN de certains êtres vivants. La figure a du document 2 présente les résultats de l'étude de Rosalind Franklin sur la matière génétique et la figure b présente un modèle explicatif de la structure de cette matière.

Bases azotées	Thymine :T	Cytosine :C	Guanine :G	Adénine :A
Êtres vivants				
Mouton	29,3%	21,4%	21%	28,3%
Taureau	28,2%	21,5%	22,5%	27,8%
Volailles	28,8%	20,5%	20,5%	27,9%
Blé	27,3%	22,7%	22,8%	27,1%

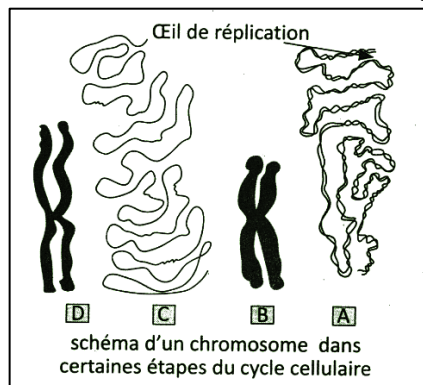
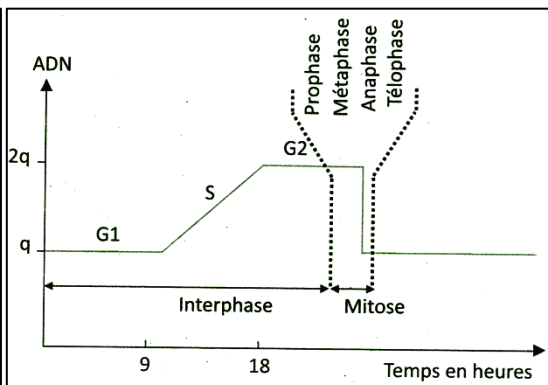
Document 1**Figure a**

On a obtenu cette photo par la chercheuse R. Franklin en exposant la molécule d'ADN pure au rayon X. James Watson a déclaré après l'observation de cette photo « Au moment où j'ai vu cette photo, j'ai été ébloui, car la marque X qui se trouve au milieu de la photo ne peut venir que d'une structure en spirale »

Figure b**Document 2**

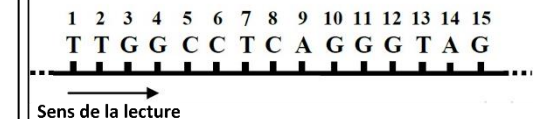
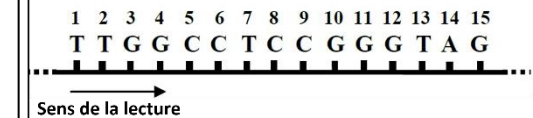
- a. A partir de l'exploitation des deux documents 1 et 2, **déduisez** la structure de l'ADN.
b. **Réalisez** un schéma d'ADN qui montre cette structure.

On a suivi l'évolution de la forme et de la quantité de la matière génétique au cours d'un cycle cellulaire. Les résultats obtenus sont représentés dans les deux documents 3 et 4.

**Document 3****Document 4**

- Faites** correspondre à chaque figure du document 3 (A, B, C et D) la phase qui lui convient à partir des étapes présentées dans le document 4. **Expliquez** la variation de la quantité d'ADN dans une cellule au cours de la période S et au cours de l'anaphase.

Dans les cellules normales, il existe une protéine, appelée P₅₃, qui contrôle la mitose. Chez certains individus atteints du cancer du foie les cellules hépatiques se multiplient de façon anarchique à cause d'une anomalie dans le gène responsable de la synthèse de la protéine P₅₃. Ceci entraîne une perturbation dans le contrôle de la mitose et l'apparition des tumeurs cancéreuses.

Figure a**Figure b**

Les deux figures du document 5 donnent une portion du brin codant du gène 1353 dans une cellule hépatique normale (figure a) et dans une cellule hépatique cancéreuse (figure b).

Document 5

Acides aminés	Pro	Arg	Gly	ILe	Ser	Asn	Phe	Tyr
Codons	CCG	AGG	GGG	AUC	AGU	ACC	UUU	UAC

Document 6

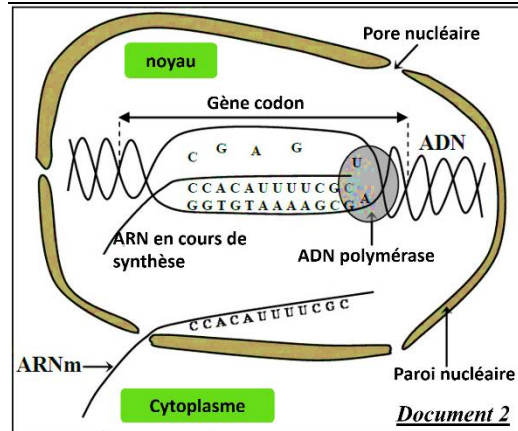
- En se basant sur les données apportées par le document 5 et l'extrait du tableau du code génétique, **donnez** la portion de la protéine codée par le gène P53 dans la cellule normale et dans la cellule cancéreuse, puis **expliquez** l'apparition du cancer du foie.

Exo 12 : S.Agr session normale 2014

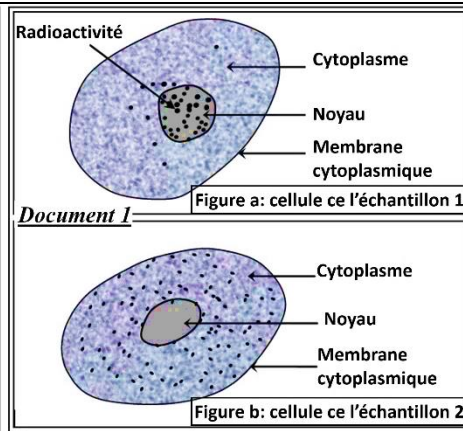
Pour dégager le mécanisme d'expression de l'information génétique, et la relation gène-protéine-caractère, on propose les données suivantes :

On cultive des cellules dans un milieu qui contient l'Uridine qui est un nucléotide résultant de l'attachement de l'uracile sur un cycle ribose. Ce nucléotide entre dans la constitution de l'acide ribonucléique (ARN). Après 15 minutes, on prélève un échantillon de cellules (échantillon 1), on lave ces cellules et on les expose à l'autoradiographie. Les cellules restantes (échantillon 2) sont cultivées pendant une heure et demie dans un milieu de culture sans uridine radioactif puis lavées et soumises à l'autoradiographie. Les deux figures du document 2 donnent les résultats de ces deux autoradiographies. Les points noir représentent la radioactivité. Le document 2 présente les étapes de la synthèse de l'ARNm.

- En se basant sur les données du document 2, **expliquez** les résultats obtenus dans les deux figures a et b du document 1.

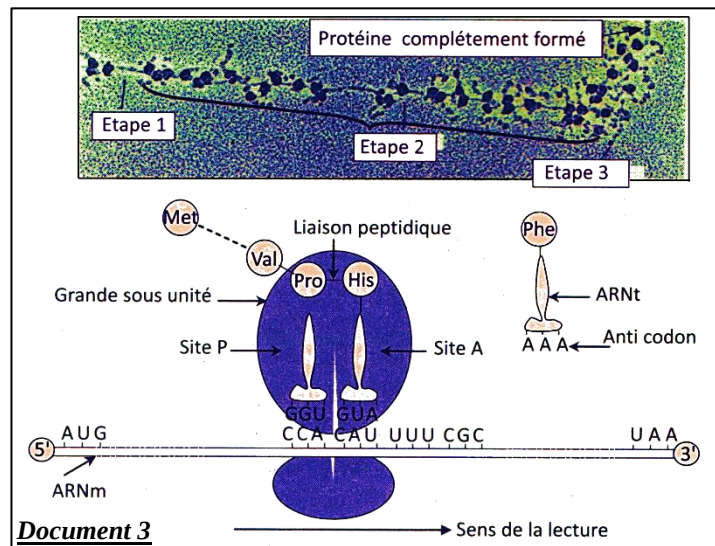


Document 2



Document 1

II. La figure a du document 3 présente une électrophorèse de l'ARN dans le cytoplasme d'une cellule au cours de la synthèse d'une protéine. La figure b du même document présente les détails des événements représentés dans l'étape 2 de la figure a.

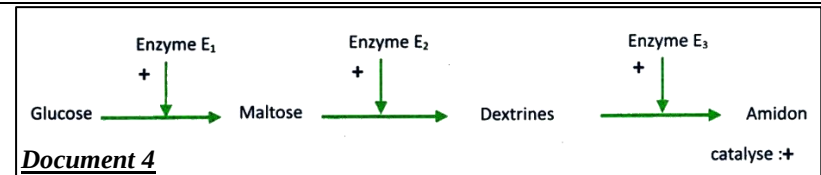


Document 3

2. **Déterminez** les étapes représentées dans la figure a du document 3 et, en se basant sur les données de la figure b du document 3, **montrez** comment l'acide aminé Phe est intégré dans la chaîne peptidique.

III. La protéine est le produit de l'expression de l'information génétique et elle entre dans la réalisation d'un phénotype donné. Pour dégager l'action de la modification de l'information génétique sur le phénotype, on propose les données suivantes :

- **Donnée 1**: Chez une lignée A de maïs, les réserves glucidiques sont sous forme d'amidon, et chez une lignée B ils sont sous forme de dextrines. Ces réserves glucidiques se forment chez les deux lignées à partir du glucose selon les réactions biochimiques représentées dans le document 4.



Document 4

- Donnée 2 : La synthèse de l'enzyme E₃ est contrôlée par un gène à deux allèles : l'allèle A présent chez le maïs à graines riches en amidon et l'allèle B présent chez le maïs à graines riches en dextrines. Le document 5 donne une partie de la séquence nucléotidique chez l'allèle A et l'allèle B.

Numéro du triplet	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Partie du brin codant de l'allèle A	GGA	TTC	GCA	TAT	CGG	ATG	GGT	TCT	TCG
Numéro du triplet	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Partie du brin codant de l'allèle B	GGA	TTC	GCA	TAT	CGG	ATC	GGG	TTC	TTC

Sens de la lecture

Document 5

Le document 6 représente un extrait du tableau du code génétique.

Acides aminés	Lys	Codon Stop	Ala	Ile	His	Arg	Ser	Pro	Gly
Codons	AAG	UAG	GCC	AUA	CAU	CGU AGA	AGC	CCU CCA	GGG

Document 6

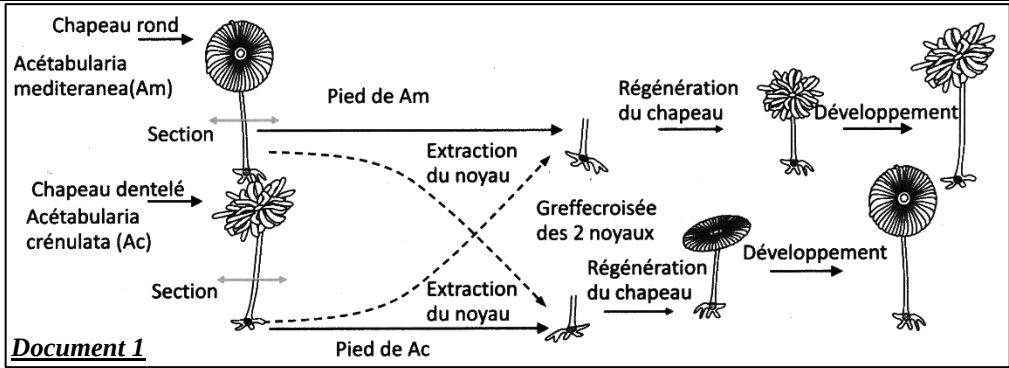
En se basant sur les documents 4, 5, et 6, dégager la relation gène-protéine-caractère chez les deux lignées de maïs A et B.

Exo 13 : S.Arg session normale 2015

Dans le cadre de l'étude de certaines manifestations de l'information génétique, on a réalisé une série d'expériences sur l'acétabulaire qui est une algue marine unicellulaire dont le diamètre varie entre 1 cm et 8 cm. Cette algue est formée par un chapeau et une tige et un pied qui contient le noyau.

- Première série expérimentale

Le document 1 montre les résultats d'expériences de la greffe croisée du noyau chez deux espèces d'acétabulaire : une espèce avec un chapeau rond (Acetabularia mediterranea : Am) et une espèce avec un chapeau dentelé (Acetabularia crénulata : Ac)



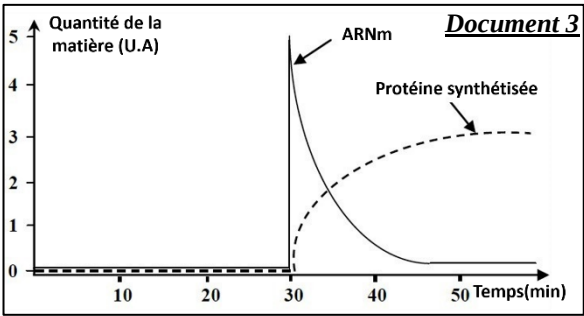
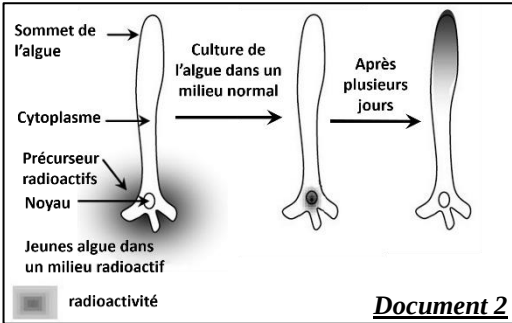
1. Décrivez les résultats expérimentaux obtenus. Que peut-on déduire ?

- Deuxième série, expérimentale :

Dans cette série on cherche à déterminer la relation entre le noyau et la synthèse des protéines qui interviennent dans la formation du chapeau.

- On cultive une jeune acétabulaire dans un milieu contenant un précurseur radioactif, qui entre dans la synthèse de l'ARN, et après on la cultive dans un milieu normal. Le document 2 présente les données de cette expérience.

- On isole un extrait cellulaire contenant les constituants cytoplasmiques nécessaire à la synthèse des protéines sans matière héréditaire, et on met cet extrait à l'intérieur d'un tube à essai dans un milieu riche en acides aminés. Au temps t = 30 min on ajoute ARNm. Le document 3 montre la variation des quantités de la protéine synthétisée et de la d'ARNm dans ce milieu.



2. a. Quelles sont les informations qu'on peut tirer à partir des données du document 2 ?
b. En utilisant les données du document 3, déduisez le rôle de l'ARNm.

- Troisième série expérimentale : Pour déterminer la nature de la manière du noyau qui intervient dans la synthèse du chapeau, on a réalisé les expériences présentées dans le document 4:

Les expériences	Les conditions de l'expérience	Le résultat après deux mois
Expérience 1: témoin	 Section d'une jeune algue (S) en deux parties : la base et la tige.	- La partie basale construit une tige et un chapeau. - La tige forme un chapeau inachevé et meurt.
Expérience 2	- Section d'une autre jeune algue au niveau de S en deux parties : la base et la tige. - Traitement de la tige par une enzyme qui détruit ARN = la ribonucléase.	- La partie basale construit une tige et un chapeau. - La tige ne forme pas le chapeau et meurt
Expérience 3	Traitement d'une troisième jeune algue par l'Actinomycine qui se lie à l'ADN et inhibe sa transcription en ARNm. Après on sectionne l'algue au niveau S en deux parties : la base et la tige.	- La partie basale ne construit ni tige ni chapeau.

Document 4

3. En exploitant les résultats des deux expériences du document 4, montrez comment le noyau intervient dans la synthèse du chapeau.

Les plantes vertes possèdent la Rubisco, qui une enzyme (protéine) qui intervient dans la synthèse de la matière organique. Cette protéine est contrôlée par le gène rbcL. Le document 5 représente une partie de la séquence nucléotidique du brin transcrit qui code pour la synthèse de l'enzyme Rubisco chez deux variétés de plantes : une variété normale qui se développe normalement et une variété mutante qui se caractérise par un développement faible.

Numéro du triplet	63	64	65	66	67	68	69	70	Partie du brin transcrit de la
	...	TGT	CCA	TGT	ACC	TGA	TGT	CAT	ACC ... variété de plante normale
Numéro du triplet	63	64	65	66	67	68	69	70	Partie du brin transcrit de la
	...	TGT	CCA	TGT	ATC	TGA	TGT	CAT	ACC ... variété de plante mutante
									Sens de la lecture

Document 5

Le document 6 représente un extrait du tableau du code génétique.

2020/2021

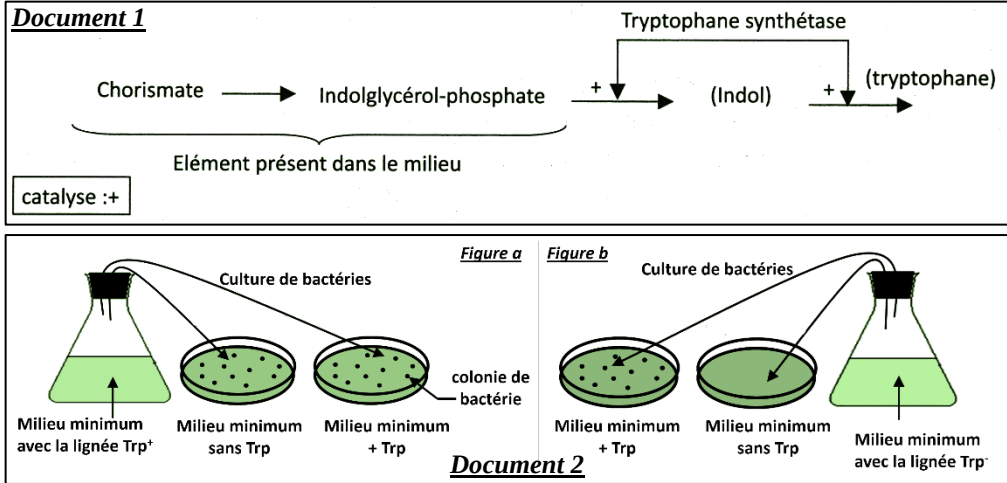
Exo 15 : S.Agr session normale 2012

Pour mettre en évidence quelques aspects de l'information génétique et son expression, on propose l'exploitation des données suivantes :

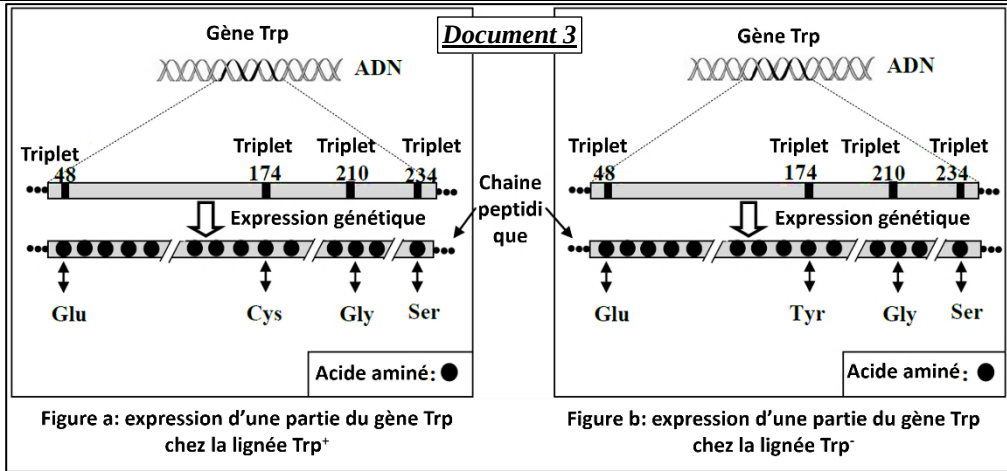
- Bacillus subtilis, est une espèce de bactérie qui vit dans les eaux douces riches en matières organiques, elle se présente sous forme de deux lignées : une lignée sauvage (Trp⁺) et une lignée mutante (Trp⁻).

L'acide aminé tryptophane est synthétisé dans le cytoplasme de la bactérie par l'intervention de plusieurs enzymes dont la principale est la tryptophane synthétase. Le tryptophane est un acide aminé nécessaire au développement des bactéries.

Le document 1 présente les étapes de la synthèse de l'acide aminé tryptophane, et les deux figures du document 2 présentent des expériences de culture des deux lignées de la bactérie: sauvage et mutante.



1. A partir de l'exploitation des données du document 1 et 2, **expliquez** des résultats observés dans le document 2.
- L'enzyme tryptophane synthétase est une protéine composée de 268 acides aminés. Le document 3 présente l'expression d'une partie du gène Trp responsable de la synthèse d'une partie de cette enzyme chez la lignée Trp⁺ (figure 1) et chez la lignée mutée Trp⁻ (figure 2). Le document 4 donne quatre codons de l'ARNm qui code pour les différents acides aminés qui constituent cette partie de la protéine.

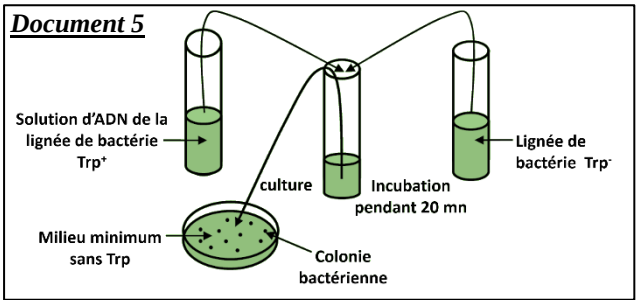


2. Comparez les deux chaînes peptidiques de l'enzyme Tryptophane synthétase chez les deux lignées Trp⁺ et Trp⁻ (document 3). En s'aidant du document 4, montrez la relation protéine-caractère et la relation gène-protéine.

Acides aminés	Cys	Ser	Gly	Tyr	Asn	Glu
Codons	UGU	AGc	GGU	UAU	AAu	GAA

Document 4

Dans une autre expérience, on a extrait l'ADN de la lignée de bactéries Trp⁺ et on l'a mélangé dans une solution avec des bactéries de lignée Trp⁻. Après on a cultivé ce mélange dans un milieu minimum sans l'acide aminé Trp. Le document 5 présente le résultat obtenu :

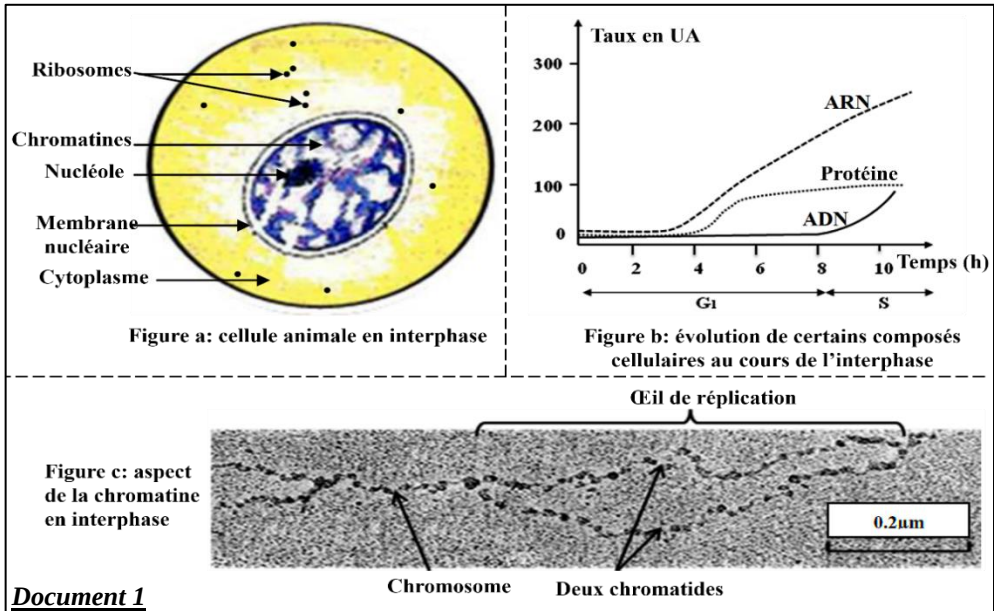


3. En se basant sur les données du document 5 et en utilisant vos connaissances, **expliquez** le résultat obtenu.

Exo 16 : S.Agr session rattrapage 2011

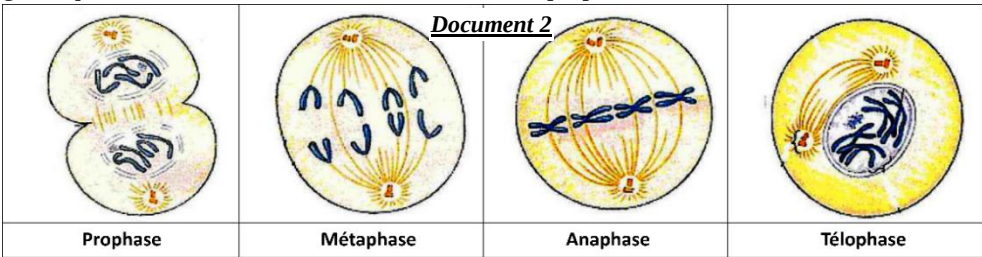
Pour étudier quelques aspects de la transmission de l'information génétique et son expression au cours du cycle cellulaire, on propose les données suivantes :

- L'interphase représente une période principale avant que la cellule n'entre dans la mitose. Durant cette période la cellule synthétise diverses protéines au niveau du cytoplasme. Cette synthèse nécessite des ribosomes de l'ARNt et des acides aminés. Les protéines synthétisées peuvent entrer dans le noyau à travers La membrane nucléaire. Le document 1 présente le taux de certaines substances au cours de l'interphase (figure b) ainsi que l'aspect d'une cellule animale (figure a) et de la matière chromosomique (figure c) au cours de cette période.



Document 1

1. A partir de l'exploitation des données du document 1 et en utilisant vos connaissances, **montrez** les caractéristiques de l'interphase.
- La mitose est un phénomène biologique qui entraîne la multiplication cellulaire. Pour connaître comment ce phénomène permet la transmission et la stabilité de l'information génétique d'une cellule mère aux cellules filles, on propose les données du document 2.



2. **Décrivez** les étapes de la mitose, puis **montrez**, en se basant sur les données des documents 1 et 2, comment la stabilité de l'information génétique est assurée au cours du cycle cellulaire. - Pour mettre en évidence quelques aspects de l'expression de l'information génétique, on propose l'étude des données suivantes :

Document 3

La mucoviscidose est une maladie héréditaire qui se manifeste par une viscosité excessive des sécrétions des bronches et du pancréas entraînant des perturbations respiratoires et digestives. Ces perturbations sont dues à l'absence de la protéine CFTR dans la membrane des cellules épithéliales. La CFTR est constituée de 1480 acides aminés qui forment un canal perméable aux ions Cl⁻ au niveau de la membrane cytoplasmique des cellules épithéliales des bronches et des bronchioles pulmonaires ce qui donne un mucus normal (fluide). Lors de la synthèse d'une protéine CFTR anormale, elle est dégradée dans cytoplasme.

Le document 4 présente une partie de la séquence du brin codant de l'ADN du gène CF responsable de la synthèse de protéine CFTR normale (figure a), et une partie de la séquence du brin codon du gène CF responsable de la synthèse de la protéine anormale (figure b). Le document 5 présente un extrait du tableau du code génétique.

..... CTT TTA TAG TAG AAA CCA CAA AGG ATA Figure a

..... CTT TTA TAG TAA CCA CAA AGG ATA Figure b

Sens de la lecture →

Document 4

Remarque : la modification est due à deux mutations

Acide aminé	Val	Tyr	Stop	His	Gly	Asn	Glu	Phe	Ile	Ser
Codon	GUU GUC GUA	UAU UAC	UAA UAG UGA	CAU CAC	GGU GGC GGA	AAU AAC	GAA GAG	UUU UUC	AUU AUC AUA	UCU UCC UCA

Document 5

3. A partir de l'exploitation des documents 3 et 4 et en utilisant l'extrait du code génétique (document 5), dégagez la relation gène-protéine et expliquez comment on attrape la mucoviscidose.

Exo 17 : SVT session normale 2008

Parmi les maladies métaboliques héréditaires, il existe une maladie due à une carence dans l'activité de l'enzyme glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD). Cette enzyme joue un rôle essentiel dans le métabolisme du glucose-6-phosphate au niveau des cellules et surtout dans les hématies. Cette carence entraîne l'anémie.

Pour comprendre l'origine de cette maladie et comment elle se transmet, on propose l'étude des données suivantes :

Il y a plusieurs sortes de G6PD, dont l'activité diffère selon l'allèle responsable de sa synthèse. Le document 1 présente une partie de la séquence des nucléotides du brin non transcrit de deux allèles du gène de G6PD, et le document 2 représente l'activité enzymatique des deux enzymes codées par ces deux allèles.

Allèle	Numéro du codon ...186 187 188 189 190...	Allèle	Activité enzymatique en %
G ₆ PD _B	...CAC ATC TCC TCC CTG ..	G ₆ PD _B	100
G ₆ PD _M	...CAC ATC TTC TCC CTG ..	G ₆ PD _M	3

1. En utilisant le tableau du code génétique, **déterminez** la partie de la séquence des acides aminés des deux enzymes G₆PD^B et G₆PD^M.
2. **Déduisez** la cause des différences constatées dans l'activité des deux enzymes.

Exo 18 : PC session rattrapage 2016

Pour déterminer l'origine d'une mutation et le mode de transmission d'un allèle mutant chez deux types d'êtres vivants, on propose l'exploitation des données suivantes:

I- Afin de déterminer l'origine de la résistance d'une souche de bactéries Pa (Pseudomonas aeruginosa) à un type d'antibiotique nommé macrolides, on propose l'exploitation des observations suivantes :

- Après l'infiltration des macrolides à l'intérieur des bactéries Pa, ces molécules se fixent sur les ribosomes, ce qui inhibe la synthèse de certaines protéines indispensables à la multiplication de ces bactéries. Le document 1 représente la concentration des macrolides (en unités arbitraires) à l'intérieur et à l'extérieur de deux souches de bactéries Pa : une souche sauvage et une souche mutante, placées dans un milieu contenant la même concentration de ces antibiotiques.
- Les bactéries Pa possèdent une protéine membranaire nommée MexAB-OprM qui joue le rôle d'une pompe qui rejette les macrolides à l'extérieur des bactéries Pa. Le document 2 présente la concentration de cette protéine membranaire chez les deux souches bactériennes Pa étudiées.

Document 1

	Souche sauvage	Souche mutante
Concentration des macrolides à l'intérieur de la bactérie en U.A	17	4
Concentration des macrolides à l'extérieur de la bactérie en U.A	3	16

Document 2

	Souche sauvage	Souche mutante
Nombre de pompes MexAB-OprM	Faible	Élevé

1. A partir de la comparaison des résultats indiqués sur les documents 1 et 2, **expliquez** la résistance de la souche mutante aux macrolides.
- La protéine Mex.R inhibe la synthèse d'une grande quantité de la protéine MexAB-OprM. Le document 3 présente une partie du brin non transcrit du gène qui contrôle la synthèse de la protéine Mex.R chez les deux souches sauvage et mutante, alors que le document 4 représente un extrait du code génétique.

Document 3

Sens de lecture →									
	107	108	109	110	111	112	113	114	115
Souche sauvage :	CAT	GCG	GAA	GCC	ATC	ATG	TCA	TGC	GTG
Souche mutante :	CAT	GCG	GAA	GCC	ATC	ATG	TCA	TGA	GTG

Codons	GUG	UGC	CAU	GCG	ACU	UCA	GAG	AUG	UGA	AUC
Acides aminés	Val	Cys	His	Ala	Thr	Ser	Glu	Met	Non sens	Ile

Document 4

2. En utilisant les données des documents 3 et 4, **déterminez** la séquence des acides aminés correspondante à chaque partie du gène contrôlant la synthèse de la protéine Mex.R chez les deux souches bactériennes étudiées, et **expliquez** l'origine héréditaire de la résistance observée chez la souche mutante.

Exo 19 : SVT session rattrapage 2016

L'hémochromatose héréditaire est une maladie due à une anomalie dans l'absorption intestinale du fer. La maladie se manifeste après 40 ans sous forme de complications hépatiques, cardiaques, cutanées, articulaires et endocriniennes. Cette maladie est liée à une protéine, appelée « Hépcidine », sécrétée par le foie dans le sang. Cette protéine régule l'absorption du fer au niveau des intestins.

L'analyse du sang chez deux individus, l'un sain et l'autre atteint de cette maladie, a donné les résultats présentés dans le document 1.

<u>Document 1</u>	L'Hépcidine	Quantité de fer absorbée par jour au niveau des intestins (mg)	Quantité de fer emmagasinée dans les organes (g)
Individu sain	Normale	1 à 2	5
Individu malade	Anormale	5 à 8	10 à 30

1. **Comparez** la quantité du fer absorbée et celle emmagasinée dans les organes entre l'individu sain et l'individu atteint et montrez l'existence d'une relation protéine – caractère. (1 pt)

- La synthèse de l'Hépcidine est contrôlée par un gène localisé sur le chromosome 6. Ce gène existe sous deux formes alléliques: l'allèle responsable de la synthèse de l'Hépcidine normale et l'allèle responsable de la synthèse de l'Hépcidine anormale.

Le document 2 présente un fragment du brin d'ADN transcrit pour chacun des deux allèles responsables de la synthèse de l'Hépcidine chez un individu sain et chez un individu malade.

Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Numéro du nucléotide :	1060	1069	1074
	↓	↓	↓
Individu sain :	ATA	CGT	GCC-AGG-TGG-....
Individu malade :	ATA	CGT	ACC-AGG-TGG-....
	Sens de lecture →		

Document 2

Codons	GCC GCA	ACU ACC	CGA CGG	UAU UAC	UGA UGG	UCC UCA	UAA UAG
Acides aminés	Ala	Thr	Arg	Tyr	Trp	Ser	Codon stop

Document 3

2. En vous basant sur les documents 2 et 3, **déterminez** la séquence de l'ARNm et celle de la chaîne peptidique qui correspondent aux deux allèles du gène étudié, puis montrez l'existence d'une relation gène – protéine.

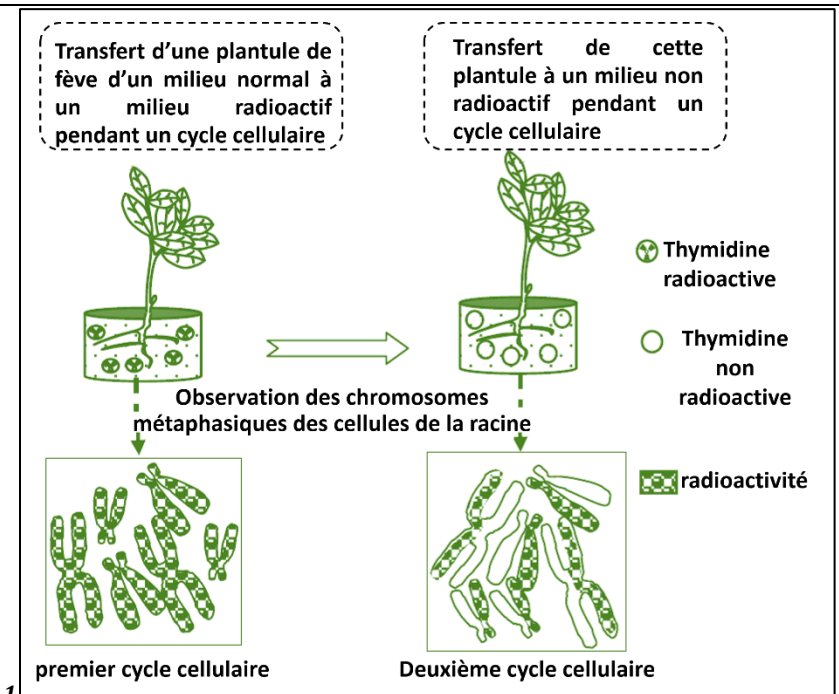
Exo 20 : PC session rattrapage 2017

Pour étudier certains aspects de la transmission et d'expression de l'information génétique, on propose les données suivantes.

- Au cours de chaque cycle cellulaire, la cellule subit un ensemble de phénomènes biologiques qui interviennent dans le maintien de l'information génétique lors de sa transmission d'une cellule à une autre. Pour mettre en évidence un de ces phénomènes ainsi que son importance, on propose l'expérience présentée par le document 1.

Remarque : La thymidine (T) est utilisée dans la synthèse d'ADN.

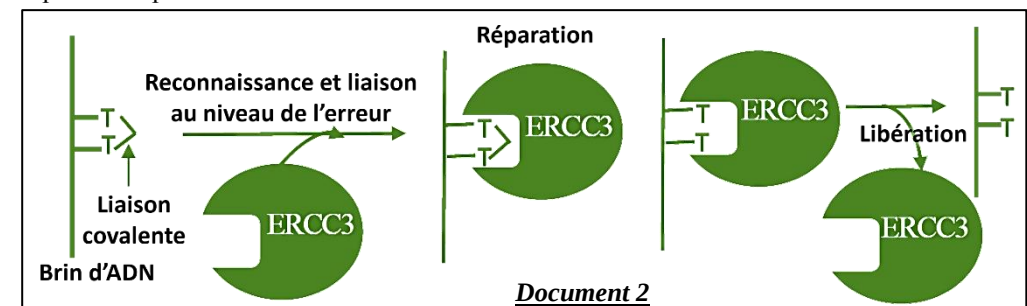
Pr.YOUSSEF



Document 1

1. **Expliquez** les résultats de l'expérience du document 1, en **justifiant** votre réponse à l'aide d'un schéma adéquat du phénomène biologique mis en évidence.

- Le Xeroderma pigmentosum de type B est une maladie génétique rare, caractérisée par une hypersensibilité aux rayons UV, et provoque des lésions au niveau de la peau et des yeux qui peuvent évoluer en cancers. Cette maladie est la conséquence de la perte des cellules de leur capacité à réparer les erreurs au niveau de l'ADN.



Document 2

Les UV provoquent des modifications de la structure de l'ADN en formant des liaisons covalentes entre 2 thymines (T) successives du même brin de l'ADN.

A l'état normal, cette aberration est corrigée par l'intervention d'une enzyme appelée ERCC3 avant la duplication de l'ADN. Le document 2 résume le mode d'action de cette enzyme.

Le document 3 présente la séquence nucléotidique d'une partie du gène codant pour l'enzyme ERCC3 chez un individu sain et un autre individu atteint de XPB. Le tableau du document 4 donne un extrait du code génétique.

		Sens de lecture →					
Individu sain	Brin non transcrit	66	67	68	69	70	71
	Brin transcrit	CCA	ACT	TGT	GAT	AAC	TGC
Individu atteint de XPB	Brin non transcrit	66	67	68	69	70	71
	Brin transcrit	CCA	ATT	GTG	ATA	ACT	GCA

Document 3

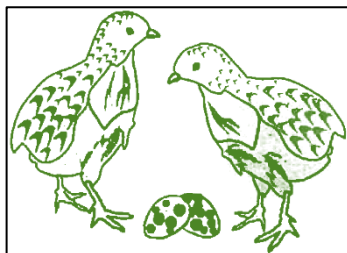
Codons	ACC ACU ACG	GUG GUA GUG	UAA UAG	CCU CCA	UGU UGC	GCU GCA GCG	AAU AAC	AUU AUA AUC	UUU UUC	GAU GAC
Acides aminés	Thr	Val	Non sens	Pro	Cys	Ala	Asn	Ile	Phe	Asp

Document 4

2. En utilisant les données des documents 2, 3 et 4, **déterminez** la séquence des acides aminés correspondante à chaque partie du gène contrôlant la synthèse de la protéine ERCC3 chez les deux individus étudiés, et **expliquez** l'origine génétique de cette maladie.

Exo 21 : PC session normale 2017

Il existe deux lignées de la Caille japonaise (*Coturnix japonica*): lignée à plumage tacheté « noir-brun » et lignée à plumage tacheté « rouge-jaune ». Pour déterminer la cause de la différence de couleur du plumage chez la caille japonaise, des études ont été menées sur deux allèles du gène Mcl-R : un allèle normal codant la synthèse des pigments **d'eumélanine** responsable du plumage tacheté noir-brun, et un allèle muté codant la synthèse des pigments de **phéomélanine** responsable du plumage tacheté rouge-jaune. Le document 1 présente une partie du brin non transcrit de l'allèle normal chez la caille japonaise.



Numéros des triplets : 225 226 227 228 229 230 231 232 233 234 235
Séquence des nucléotides : CAG CCC ACC ATC TAC CGC ACC AGC AGC CTG A..

Document1

1. En **utilisant** le tableau du code génétique (document 2 exo3), **donnez** le brin d'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondante à la partie de l'allèle codant la synthèse du pigment d'eumélanine du triplet 225 au triplet 234.

Une mutation par délétion de plusieurs nucléotides au niveau du gène Mcl-R conduit à l'apparition d'un allèle mutant contrôlant la synthèse du pigment phéomélanine. Le document 3 montre une partie du brin non transcrit de l'allèle mutant et la séquence des acides aminés lui correspondante.

Numéros des triplets : 225 226 227 228 229 230 231 232
Séquence des nucléotides : CAG CCC ACC GCA CCA GCA GCC TGA
Séquence des acides aminés : Gln - Pro - Thr - Ma - Pro - Ala - Ala

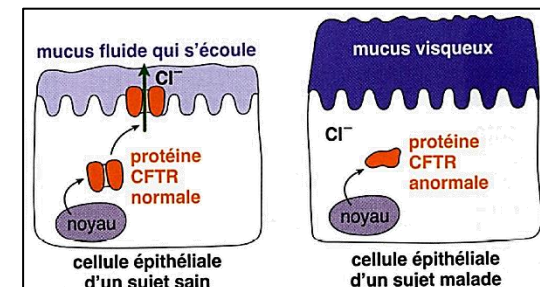
Document 3

3. **Déterminez** l'emplacement et le nombre des nucléotides perdus par délétion qui est à l'origine de l'apparition de l'allèle mutant, puis montrez la relation caractère — gène.

Exo 22 : SVT session normale 2017

La mucoviscidose est une maladie génétique caractérisée par la production de mucus visqueux par les cellules épithéliales surtout au niveau pulmonaire et digestif. Afin de déterminer l'origine génétique de cette maladie on présente les données suivantes :

- En 1989 des chercheurs ont établi la relation entre les symptômes de la mucoviscidose et une protéine membranaire CFTR. Cette protéine permet la sortie des ions Cl^- , nécessaire à la production d'un mucus fluide. Le document 1 présente la relation entre l'état de cette protéine et le degré de fluidité du mucus chez un sujet sain et un autre atteint de mucoviscidose.



Document 1

1. En exploitant les données du document 1, **montrez** l'origine des symptômes de la maladie puis déduisez la relation protéine - caractère.

La synthèse de la protéine CFTR est contrôlée par un gène qui porte le même nom. Le document 2 présente deux fragments de l'allèle CFTR (brins transcrits), l'un chez un sujet sain et l'autre chez un sujet atteint de la mucoviscidose. Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Document 2

Numéro du triplet:	505	508	511
Fragment de l'allèle CFTR d'un sujet sain:	TTA-TAG-TAG-AAA-CCA-CAA-AGG		
Fragment de l'allèle CFTR d'un sujet malade:	TTA-TAG-TAG -CCA-CAA-AGG		
	→ Sens de lecture		

Codons	AAU AAC	AUC AUA	UUU UUC	GGU GGA	GUU CUC	UCC UCG	UGA UAA
Acides aminés	Asn	Ile	Phe	Gly	Val	Ser	Non sens

Document 3

2. En vous basant sur les documents 2 et 3, **donnez** les séquences de l'ARNr et des acides aminés correspondant à chacun des fragments de l'allèle CFTR chez le sujet sain et chez le sujet malade, puis **expliquez** l'origine génétique de la mucoviscidose.

Exo 23 : SVT session rattrapage 2017

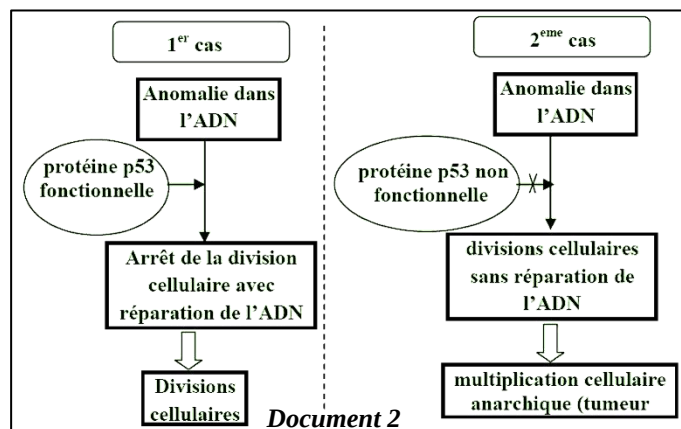
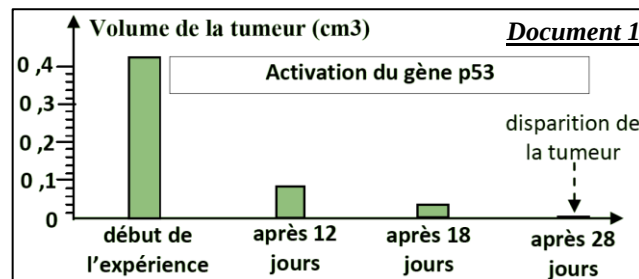
Afin de mettre en évidence la relation gènes- caractères héréditaires et de déterminer quelques mécanismes de l'expression de l'information génétique, on propose les données suivantes :

- La division cellulaire est l'une des propriétés fondamentales des cellules vivantes. Pour assurer le développement et le bon fonctionnement de l'organisme, les divisions cellulaires doivent être contrôlées. Parmi les gènes qui interviennent dans le contrôle de la division cellulaire, on trouve le gène p53. Dans certains cas, ce contrôle peut être altéré ce qui est à l'origine d'un phénotype qui se manifeste par une multiplication anarchique des cellules et la formation de tumeurs.

- Afin de mettre la relation entre le gène p53 et la formation de tumeurs cancéreuses (phénotype) des chercheurs ont irradiés des souris dont le gène p53 est inactif, ce qui déclenche la formation de tumeurs puis ils ont réactivé le gène p53. Le document 1 présente les résultats sont indiqués dans le document 1.

1. **Décrivez** les résultats représentés par le document 1, déduisez le rôle du gène p53.

- Le gène p53 code pour une protéine du même nom (La protéine p53) qui intervient dans la régulation des divisions cellulaires suite à une anomalie de l'ADN. La figure 2 représente un schéma explicatif qui illustre la relation entre la protéine p53 et le phénotype



cellulaire : division normale (premier cas) et la formation d'une tumeur cancéreuse (deuxième cas).

2. En exploitant les données du document 2, **dégagez** la relation entre la protéine p53 et le phénotype cellulaire dans chacune des deux cas, puis montrez la relation protéine caractère.
- Des études ont montré que l'altération du gène p53 est retrouvée dans plus de la moitié des cancers humains. Le document 3 présente la séquence nucléotidique d'un fragment du brin transcrit de l'allèle normal du gène p53 et celle de l'allèle anormal de ce gène. Le document 4 présente un extrait du tableau du code génétique.

Allèle p53 normale	...GTG-TAC-TGC-CTC-CAA-CAC-TCC-GCG-ACG...
Allèle p53 anormale	...GTG-TAC-TGC-CTC-CAA-CAC-TCC-TCG-ACG...
Sens de lecture →	

Document 3

Codons	UAA UAG	UGU UGC	CAC CAU	CGC AGG	AUG	ACA ACG	AGU AGC	GAG GAA	GUU GUG
Acides aminés	Val	Ac.Glu	Ser	Thr	Met	Arg	His	Cys	Non-sens

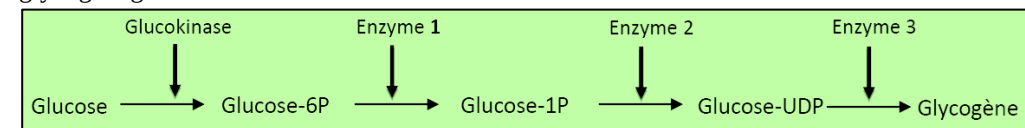
Document 4

3. En vous basant sur les figures 3 et 4, **déterminez** la séquence de l'ARNm et celle de la chaîne peptidique correspondants à l'allèle normale et l'allèle anormal du gène p53.
4. En vous basant sur les documents précédents, **montrez** la relation entre la mutation du gène p53 et la formation de la tumeur cancéreuse.

Exo 24 : PC session normale 2018

Le diabète de type Mody-2 (Maturity Onset Diabetes of the Young) affecte certaines personnes avant l'âge de 20 ans. Les personnes atteintes de cette maladie souffrent d'une hyperglycémie permanente. Pour mettre en évidence l'origine génétique de cette maladie on propose les données suivantes :

Le glucose est stocké dans le foie sous forme de glycogène (glycogénogenèse) par l'intervention d'un ensemble d'enzymes dont la glucokinase en fait partie. Le document 1 montre le niveau d'intervention de la glucokinase dans la chaîne de réactions de la glycogénogenèse.

**Document 1**

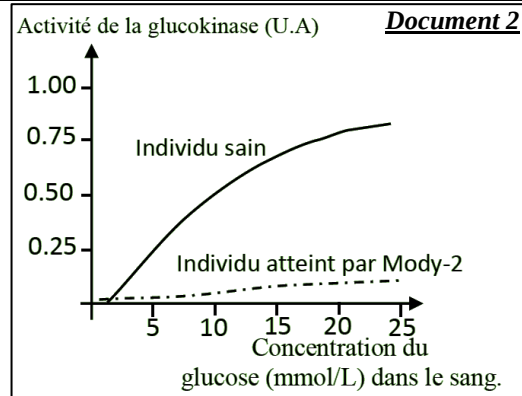
La mesure de l'activité de la glucokinase chez un individu sain et un autre atteint par la maladie MODY-2 a donné les résultats présentés dans le document 2.

1. A partir des documents 1 et 2 :

a- **Décrivez** les variations de l'activité de la glucokinase chez l'individu sain et l'individu atteint par Mody-2.

b- **Expliquez** l'hyperglycémie permanente chez l'individu atteint par Mody-2.

Pour déterminer l'origine génétique de cette maladie, on propose les documents 3 et 4. Le document 3 présente une partie du brin transcrit du gène de la glucokinase chez un individu sain et un autre atteint de Mody-2, et le document 4 présente un extrait du code génétique.



Triplets (brin transcrit)

Individu sain : ...CAC CTG CTC TCG AGA CGT...

Individu atteint par Mody-2 : ...CAC CTG ATC TCG AGA CGT...

Document 3

Acides aminés	Glu	Met	Val	Non sens	Lys	Ser	Asp	Gly	Ala
Codons	GAA GAG	AUG	GUG GUA GUC GUU	UAG UAA UGA	AAA AAG	AGU AGC UCU UCC	GAU GAC	GGU GGC GGA GGG	GCU GCA GCC GCG

Document 4

2. En vous basant sur les documents 3 et 4, **déterminez** la séquence d'acides aminés correspondante à chaque partie du gène de la glucokinase chez l'individu sain et l'individu atteint par Mody-2.

3. A partir de ce qui précède **expliquez** l'origine génétique du diabète de type Mody-2.

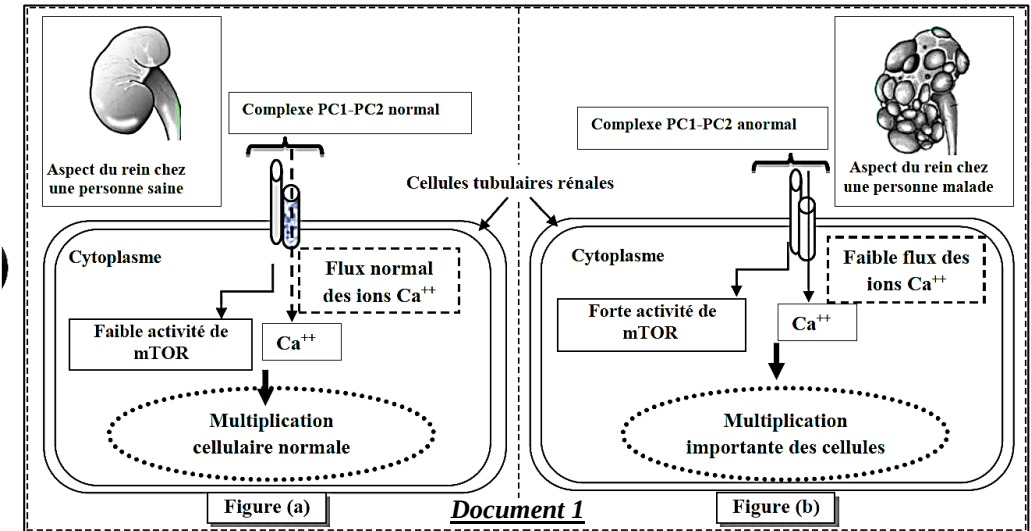
Exo 25 : SVT session normale 2018

La polykystose rénale est la maladie génétique du rein la plus commune. Elle est caractérisée par le développement progressif de multiples kystes dans les reins, ce qui provoque une insuffisance rénale. Cette maladie est accompagnée par d'autres symptômes comme l'hypertension artérielle, l'apparition du sang dans les urines, la polykystose hépatique ... Afin de déterminer l'origine génétique de cette maladie et son mode de transmission on présente les données suivantes :

• **Donnée 1 :**

Des études récentes ont montré une relation entre la polykystose rénale et un complexe protéique intégré dans la membrane cytoplasmique des cellules tubulaires du rein. Ce complexe est formé de deux protéines appelées Polycystine 1 (PC1) et Polycystine 2 (PC2). Dans le cas

normal le complexe PC1-PC2 permet le passage d'ions calcium (Ca^{++}) et la régulation de l'activité d'une voie réactionnelle à l'intérieur des cellules appelée « mTOR ». Toute altération au niveau de ce complexe a un impact sur la croissance et la division cellulaire. Le document 1 montre la relation entre le complexe PC1-PC2 et la multiplication des cellules tubulaires chez une personne saine (figure a) et chez une personne malade (figure b).



1. **Comparez** les données du document 1 de la personne saine à celles de la personne malade.

• **Donnée 2 :**

La synthèse de la Polycystine 1 est contrôlée par un gène appelé PKD1. La figure (a) du document 2 montre un fragment du brin transcrit du gène PKD1 chez une personne normale et chez une personne atteinte par la polykystose rénale; la figure (b) du même document présente un extrait du tableau du code génétique.

Número des triplets:

Fragment du gène PKD1 chez une personne saine: 29073 29076 29079
-GCT-GAC-CAC-GAC-GCC-GCC-CCG-

Fragment du gène PKD1 chez une personne malade:
-GCT-GAC-CAC-GCC-GCC-CCG-

Sens de lecture →

Document 2

Codons	CGA CGC CGG CGU	GGU GGA GGG GGC	CUA CUG UUG UUA	GUA GUG GUC GUU	UGA UAA UAG
Acides aminés	Arg	Gly	Leu	Val	Stop

Figure (a) Figure (b)

2. En utilisant les figures (a) et (b) du document 2, **donnez** la séquence de l'ARNm et la séquence des acides aminés correspondant aux fragments du gène PKD1 chez la personne saine et la personne malade puis **expliquez** l'origine génétique de la polykystose rénale.

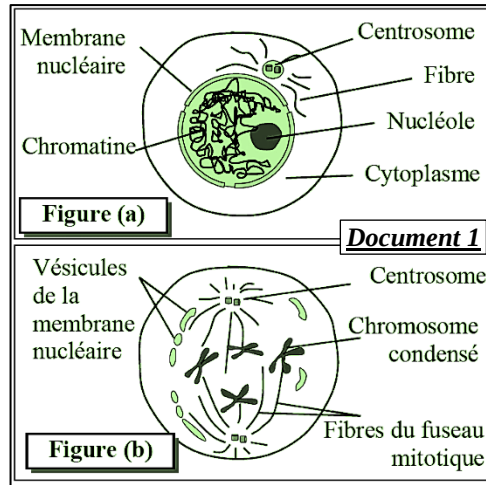
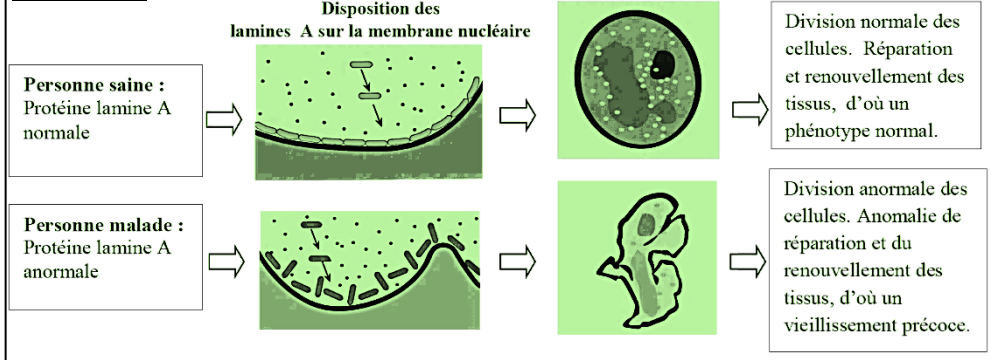
Exo 26 : SVT session rattrapage 2018

Dans le cadre de l'étude de la transmission de l'information génétique et des mécanismes de son expression, on propose les données suivantes :

• **Donnée 1 :** La mitose assure la multiplication et le renouvellement des tissus vivants et constitue avec l'interphase un cycle cellulaire. Le document 1 présente deux phases de ce cycle chez une cellule animale [figure (a) : interphase ; figure (b) : prophase].

1. Dégagez les modifications qui se sont produites au niveau du noyau et du cytoplasme en passant de l'interphase à la prophase.

• **Donnée 2 :** Le noyau contient plusieurs types de protéines fibreuses appelées « Lamines » responsables de la structure du noyau. L'altération d'un type de lamines « Lamine A » peut être à l'origine d'un syndrome appelé « Progéria ». Parmi les symptômes de ce syndrome une taille petite, des complications métaboliques et un vieillissement prématuré grave associé à une prédisposition aux cancers. Le document 2 présente des données concernant le rôle des « lamine A » dans le cas normal et dans le cas de « Progéria ».

**Document 2**

2. En vous basant sur le document 2, **comparez** les données de la personne saine à celles de la personne malade, puis **montrez** la relation protéine-caractère.

Des analyses génétiques ont permis d'associer cette maladie au gène LMNA. Deux allèles de ce gène ont été identifiés : LMNA⁺ qui gouverne la synthèse de la protéine normale et LMNA⁻ qui gouverne la synthèse de la protéine anormale. La figure (a) du document 3 présente un fragment du brin transcrit de l'allèle LMNA⁺ d'un sujet sain, et un fragment de l'allèle LMNA⁻

d'un sujet atteint d'une des formes de la Progéria. La figure (b) du document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

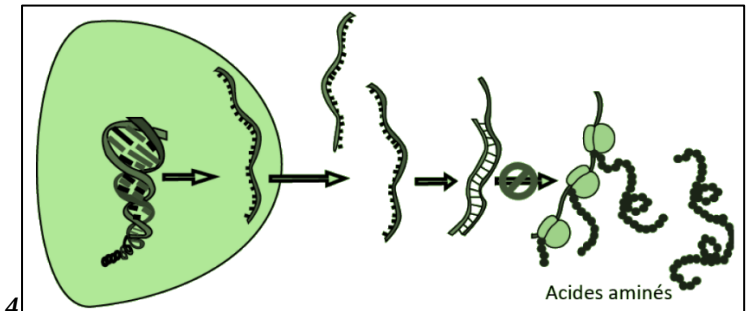
Numéro des triplets		169	170	177							
Fragment de l'allèle LMNA ⁺ d'un sujet sain		CAC	-CGG	-TTC	-GAA	-CTC	-CGT	-CGG	-GAT	-CCA...	
Fragment de l'allèle LMNA ⁻ d'un sujet atteint		CCC	-GGT	-TCG	-AAC	-TCC	-GTC	-GGG	-ATC	-CA...	
Sens de lecture		→									
Codons	UUG CUA CUU	UAG UGA	CCC CCA	GAG GAA	AAA AAG	AGA AGG	AGU AGC	GUU GUG	GCC GCA	GGA GGG GGU	CAA CAG
Acides aminés	Leu	non sens	Pro	Ac.glu	Lys	Arg	Ser	Val	Ala	Gly	Gln

Document 3

3. En vous basant sur le document 3, **donnez** les séquences des ARNm et des acides aminés du sujet sain et du sujet malade, puis **montrez** la relation gène-protéine.

• **Donnée 3 :**

Dans l'espoir de trouver un traitement au syndrome « Progéria », des études récentes, basées sur les techniques du génie génétique, ont été réalisées sur des souris présentant les mêmes symptômes de la Progéria. Ces études utilisent un traitement génétique qui consiste à introduire une séquence d'ARN « antisens » dans les cellules de ces souris. Cet ARN « antisens » est capable de se lier d'une façon complémentaire à l'ARNm codant pour la protéine anormale. Le document 4 présente le principe du traitement utilisé.

Document 4

4. En vous basant sur les données du document 4:

a. Montrez comment l'ARN « antisens » empêche la production de la protéine anormale responsable de ce syndrome.

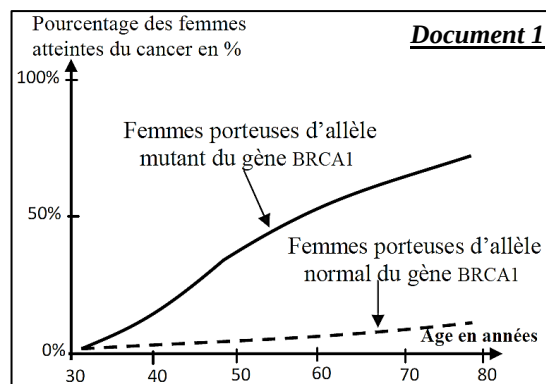
b. Proposez une technique qui permettrait expérimentalement de modifier génétiquement les cellules malades et les rendre capables de produire l'ARN « antisens » de façon permanente.

Exo 27 : PC session normale 2019

Les mutations font partie des causes du cancer chez l'Homme. Les chercheurs ont estimé qu'environ 5% à 10% des cas de cancer étaient d'origine génétique.

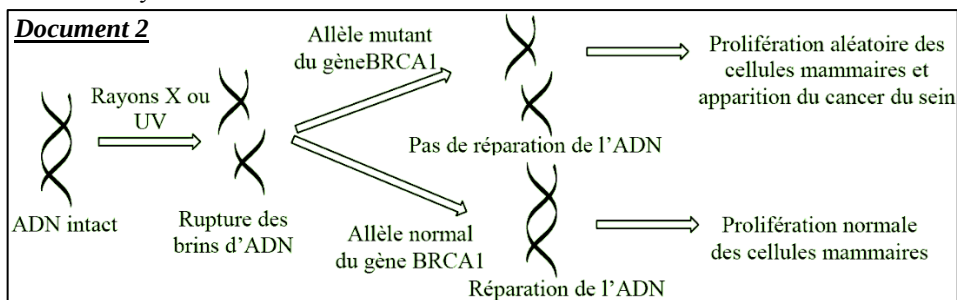
Pour déterminer l'origine génétique de certains cas de cancer du sein chez la femme, on suggère d'étudier les données suivantes :

Les chercheurs ont montré l'existence d'une relation entre le gène BRCA1 localisé sur le chromosome 17 et le cancer du sein chez la femme. Le document 1 présente l'évolution du pourcentage du cancer du sein, en fonction de l'âge, chez des femmes porteuses de l'allèle normal et des femmes porteuses de l'allèle mutant du gène BRCA1.



1. **Comparez** le pourcentage du cancer du sein chez les femmes (document 1) en **mettant** en évidence la relation entre le gène BRCA1 et le cancer du sein chez la femme.

Le gène BRCA1 contrôle la synthèse d'une protéine « BRCA1 » intervenant dans la réparation de l'ADN. Le document 2 montre le mécanisme menant au cancer du sein chez la femme sous l'effet des rayons X et ultraviolets.



2. **En vous basant** sur les données du document 2, **expliquez** l'évolution de pourcentage du cancer du sein enregistrée dans le document 1 chez des femmes porteuses de l'allèle mutant du gène BRCA1.

Le document 3 montre une partie du brin transcrit des deux allèles normal et mutant du gène responsable de la synthèse de la protéine BRCA1.

Numéro des triplets : 368 369 370 371 372 373 374 375

Une partie de l'allèle normal BRCA1 : CTT CTA CAA GGA ACC TAT TGT GAT TT..

Une partie de l'allèle mutant BRCA1 : CTT CTA CAA GGA ACC TAT TTG ATT T..

→ Sens de lecture

Document 3

3. **En vous basant** sur les documents 3 et le tableau du code génétique (document 2 exo3), **déterminez** la séquence d'acides aminés de la protéine BRCA1 correspondante à l'allèle normal et à l'allèle mutant.

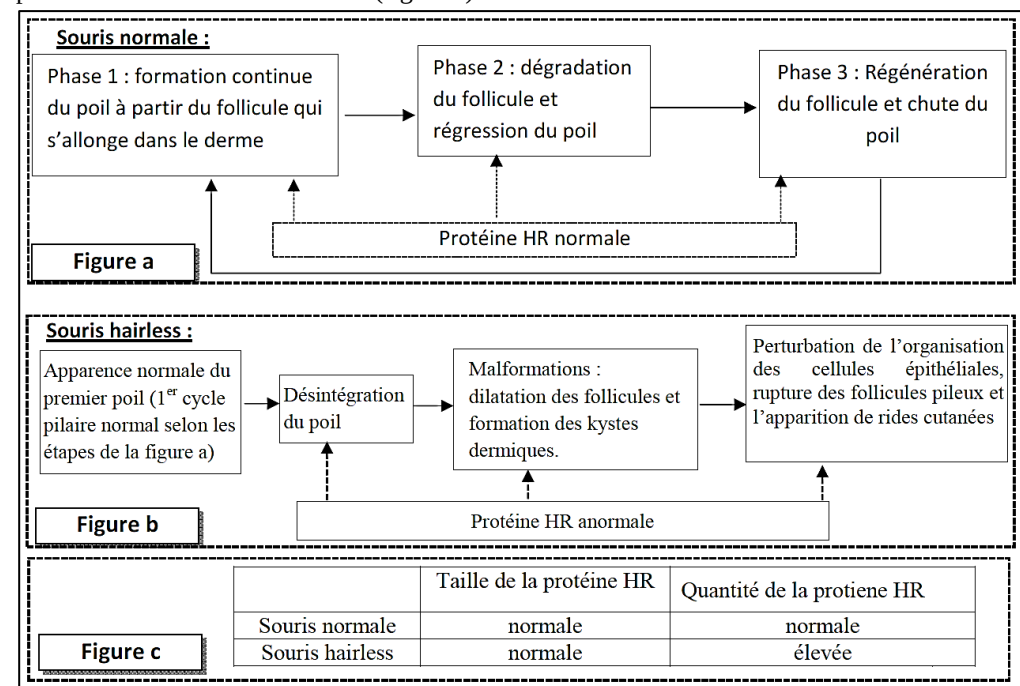
4. **A partir** de ce qui précède, **expliquez** l'origine génétique du cancer du sein chez la femme.

Exo 28 : PC session rattrapage 2019

Pour expliquer l'absence de pilosité chez les mammifères, on propose l'étude de l'alopecie totale (absence totale de poils) chez les souris. Ce phénotype résulte de l'incapacité du follicule pileux à initier son propre renouvellement cyclique après une apparence normale du premier poil.

Le maintien du cycle des follicules pileux fait intervenir une protéine structurale et régulatrice nommée HR qui se localise dans le noyau et régule la synchronisation de la différenciation des cellules épithéliales dans les follicules pileux et leur renouvellement cyclique.

Le document 2 présente les phases du cycle pileux chez une souris normale (figure a) et une souris hairless (figure b) et les résultats d'une étude moléculaire de la taille et la quantité de la protéine HR chez les deux souris (figure c).

**Document 2**

1. **En vous basant** sur le document 1, **comparez** les données de la souris normale à celles de la souris hairless, puis **déduisez** la relation protéine-caractère.

La synthèse de la protéine HR est contrôlée par un gène à deux allèles. Le document 3 présente un tronçon du brin non transcrit de l'allèle normal chez une souris normale et un tronçon du brin non transcrit de l'allèle mutant chez une souris hairless. Le document 4 présente un extrait du tableau du code génétique.

Numéro du triplet :	957	958	959	960	961	962	963
Tronçon de l'allèle normal (brin non transcrit) :	GCC	CAC	CAA	GGG	AAA	CTC	AAC
Tronçon de l'allèle mutant (brin non transcrit) :	GCC	CAC	CAA	TGG	AAA	CTC	AAC
→ Sens de lecture							

Document 3

Acides aminés	Gly	Gln	Lys	His	Trp	Leu	Asn	Ala	Non sens	Arg
Codons	GGU GGC GGA GGG	CAA CAG	AAA AAG	CAU CAC	UGG	CUU CUC CUA CUG	AAU AAC	GCU GCC GCA GCG	UGA UAA UAG	CGU CGC CGA CGG

Document 4

2. En utilisant les données du document 3 et 4, **déterminez** la séquence d'ARNm et la séquence des acides aminés correspondante à chaque tronçon du gène contrôlant la synthèse de la protéine HR chez les deux souris étudiées et **expliquez** l'apparition du caractère hairless chez les souris.

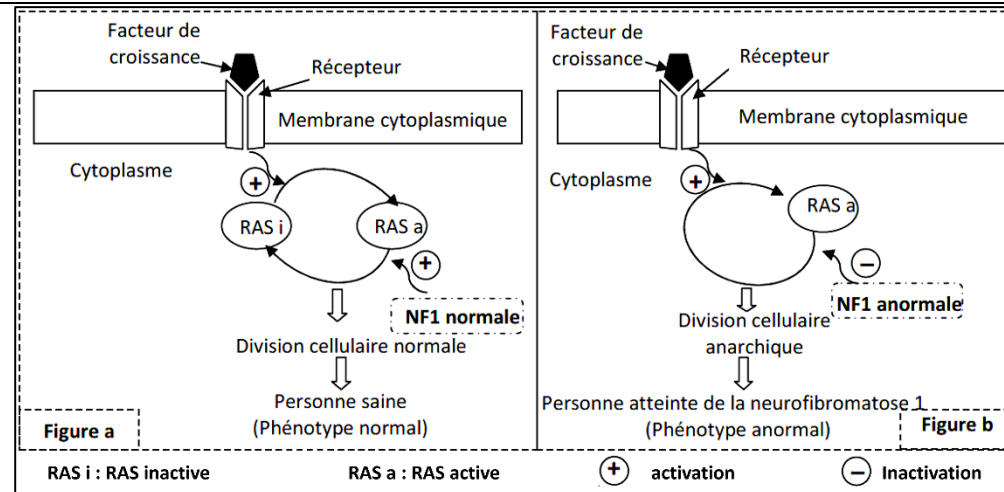
Exo 29 : SVT session normale 2019

La neurofibromatose de type 1 est une maladie héréditaire. Parmi les symptômes de cette maladie : apparition de taches légèrement pigmentées au niveau de la peau avec possibilité de formation de certaines tumeurs bénignes, des neurofibromes et des malformations de squelette. Pour déterminer l'origine génétique de cette maladie, on propose les données suivantes :

- La neurofibromatose de type 1 est associée à une protéine qui porte le nom de Neurofibromine1 qu'on symbolise par (NF1). Cette protéine contrôle l'activité d'une autre protéine nommée RAS qui intervient dans la régulation de la division et de la multiplication cellulaire.

La protéine NF1 se trouve sous deux formes, une normale et l'autre anormale. Les deux figures a et b du document 1, représentent la relation entre la protéine NF1, l'activité de la protéine RAS et la nature de la division cellulaire, chez une personne saine (figure a) et chez une personne atteinte de la maladie (figure b).

1. En exploitant le document 1, **comparez** l'effet de la NF1 sur la protéine RAS chez la personne saine et chez la personne malade, puis **montrez** la relation protéine – caractère.

**Document 1**

- La synthèse de la protéine NF1 est contrôlée par un gène appelé (NF1) qui existe sous deux formes alléliques. Le document 2 présente un fragment de l'allèle normal (brin transcrit) chez un sujet sain et un fragment de l'allèle anormal (brin transcrit) chez un sujet atteint de la neurofibromatose de type 1. Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

document 2

Numéro du triplet	6531	6532	6533	6534	6535	6536
Fragment de l'allèle normal	AAA	ACG	AAA	CTG	TAG	GAA
Fragment de l'allèle anormal	AAA	ACG	AAC	TGT	AGG	AAC
Sens de lecture →						

Codons	UAA UAG	UCU UCC	ACA ACG	AUU AUC	GAU GAC	CUU UUG	UGU UGC	UUU UUC
Acides aminés	Stop	Ser	Thr	Ile	ac.Asp	Leu	Cys	Phe

Document 3

2. En vous basant sur les documents 2 et 3, **donnez** les séquences d'ARNm et des acides aminés correspondants à l'allèle normal et à l'allèle anormal, puis **expliquez** l'origine génétique de la neurofibromatose de type 1.

Exo 30 : SVT session rattrapage 2019

La broncho-pneumopathie obstructive chronique (BPOC) est une maladie caractérisée par la dilatation des alvéoles sous l'action des protéases sécrétées par les globules blancs, créant ainsi des bulles appelées emphysème, ce qui expose les poumons aux infections.

Des chercheurs ont établi la relation entre cette maladie et une protéine : l' α antitrypsine (AAT). Cette protéine protège les poumons contre l'action lytique de certaines protéases.

Le document 1 présente certains paramètres liés à cette maladie chez un sujet sain et un sujet malade.

Document 1

Paramètres	Concentration d'AAT g/l	Les protéases	Etat des alvéoles	Etat des poumons
Sujet sain	0.9 – 2.1	Taux normal	Normale	Normale
Sujet malade	≤ 0.5	Taux élevé	Fragilise	Emphysème

1. **Comparez** les paramètres étudiés entre le sujet malade et le sujet sain, puis **établisiez** la relation entre la protéine AAT et la maladie.

La synthèse d'AAT est contrôlée par le gène SERPINA1. Le document 2 présente deux fragments d'allèles (brins non transcrits), l'un normal et l'autre responsable de la maladie. Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Document 2

Numéro des nucléotides	:	7530	7540	7550
Fragment non transcrit de l'allèle normal :		ACC AAT ATC TTC TTC TCC CCA		
Fragment non transcrit de l'allèle responsable de la maladie :		ACC AAT ATC TTC TCC CCA		
Sens de lecture →				

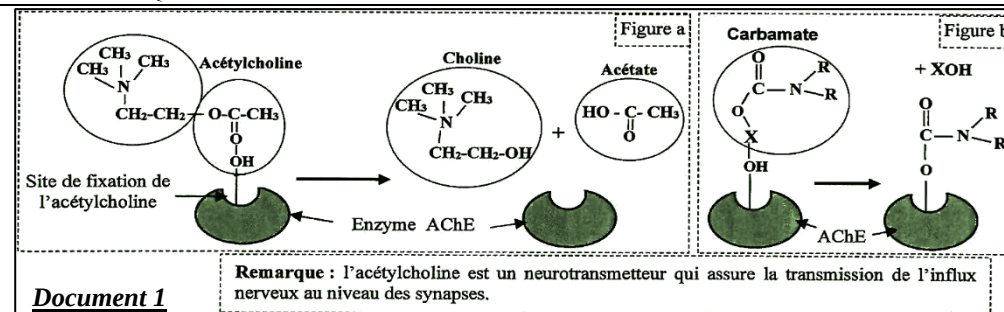
Codons	UAA UAG	AAC AAU	ACU ACC	AUC AUU AUA	UUC UUU	CCA CCU	UCC UCA	GGG GGC
Acides aminés	Stop	Asn	Thr	Ile	Phe	Pro	Ser	Gly

Document 3

2. En vous basant sur les documents 2 et 3, **donnez** les séquences d'ARNm et d'acides aminés correspondantes au fragment de l'allèle normal et au fragment de l'allèle responsable de la maladie, puis **expliquez** l'origine génétique de la maladie

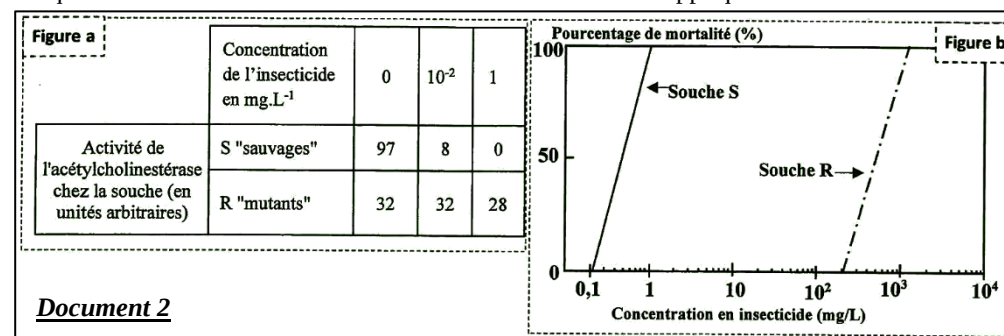
Exo 31 : Pc session normale 2020

Les moustiques *Culex pipiens* transmettent, par leurs piqûres, de nombreuses maladies (filariose, fièvre du Nil...), ils deviennent actuellement résistants aux insecticides à base de carbamates. Pour expliquer l'origine de cette résistance on propose les données suivantes : L'acétylcholinestérase (AChE) est une enzyme qui hydrolyse l'acétylcholine au niveau des synapses cholinergique. Cette dégradation est indispensable au bon fonctionnement du système nerveux des insectes. Les carbamates agissent au niveau du système nerveux des insectes en inhibant l'activité de l'acétylcholinestérase. Le document 1 présente la réaction enzymatique de l'acétylcholinestérase (figure a) et l'action du carbamate sur le site actif de cette enzyme spécifique à la fixation de l'acétylcholine (figure b).



1. En vous basant sur le document 1, **décrivez** le mode d'action de l'acétylcholinestérase et l'effet du carbamate sur cette enzyme.

Chez les moustiques *Culex pipiens*, la synthèse de l'acétylcholinestérase est contrôlée par un gène ayant deux allèles différents. Les moustiques résistants (souche R) possèdent deux allèles mutés (allèles Ace-R) alors que les moustiques sensibles (souche S) possèdent deux allèles sauvages (allèles Ace-S). Le document 2 présente les résultats des études de l'action d'un insecticide à base de carbamates sur les deux souches de moustiques, la figure (a) présente des mesures de l'activité de l'acétylcholinestérase de chaque souche en fonction de la concentration en insecticide, à base de carbamates, appliqué. La figure (b) montre le taux de mortalité de chaque souche en fonction de la concentration en insecticide appliqué.



2. En exploitant le document 2, **montrez** la relation entre la mortalité des souches de moustiques S et R et l'activité de l'acétylcholinestérase, puis **proposez** une hypothèse pour expliquer la résistance des souches R à l'insecticide utilisé.

Pour vérifier votre hypothèse, on propose le document 3 qui donne la séquence nucléotidique d'un fragment de l'allèle (brin non transcrit) du gène Ace codant pour la synthèse de l'acétylcholinestérase chez la souche S et la souche R et le document 4 qui présente un extrait du code génétique.

Document 3

									Sens de lecture
Numéro des triplets :	243	244	245	246	247	248	249	250	251
Allèle Ace-S de la souche S :	ATC	TTC	GGG	GGT	GGC	TTC	TAC	TCC	GGG
Allèle Ace-R de la souche R :	ATC	TTC	GGG	GGT	AGC	TTC	TAC	TCC	GGG

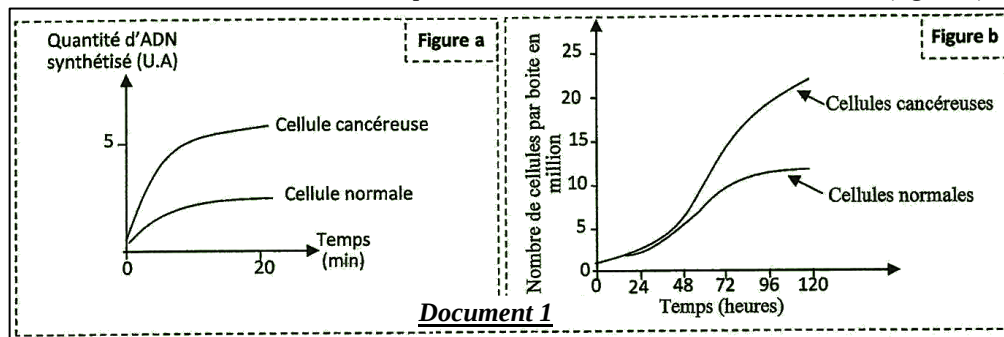
Codons	UUA UUG	GGU GGC GGA GGG	AGU AGC UCU UCC	AUU AUC AUA	UUU UUC	CGU CGC CGA CGG	CCU CCC CCA CCG	UAA UAG UGA
Acides aminés	Leu	Gly	Ser	Ile	Phe	Arg	Pro	Stop

Document 4

3. En utilisant les données des documents 3 et 4, déterminez l'ARNm et la séquence des acides aminés correspondantes à chaque fragment du gène Ace chez les deux souches S et R et vérifiez votre hypothèse en mettant en évidence la relation caractère - gène.

Exo 32 : Pc session rattrapage 2020

Le cancer du poumon est une maladie de plus en plus courante. Elle est due à l'apparition des cellules cancéreuses qui finissent par la formation d'une tumeur pulmonaire. La prolifération des cellules pulmonaires est contrôlée par le gène EGFR, localisé au niveau du chromosome 7 chez l'Homme. Pour comprendre l'origine de cette maladie on propose les données suivantes : Le document 1 présente les résultats de mesure de la vitesse de duplication de l'ADN des cellules normales et des cellules cancéreuses (figure a) et de dénombrement des cellules normales et des cellules cancéreuses après leur culture dans les mêmes conditions (figure b).



1. En exploitant le document 1, proposez une hypothèse pour expliquer l'apparition du cancer de poumon chez l'Homme

Le document 2 présente un fragment du brin transcrit du gène EGFR chez une personne saine et une personne atteinte du cancer de poumon. Le document 3 présente un extrait du tableau du code génétique.

Numéro du triplet :	1	2	3	4	5	6	7	8	
Fragment du brin transcrit du gène EGFR d'une personne saine :	...	CCC	GTC	GCT	ATC	AAG	GAA	TTA	AGA
Fragment du brin transcrit du gène EGFR d'une personne malade :	...	CCC	GTC	CGC	TAT	CAA	GGA	ATT	AAG
					→	Sens de lecture			

Codons	CAG CAA	UGA UAG UAA	UCC UGG UCU	GUU GUC	GGU GGA GGG	UUU UUC	AUC AUA AUU	CGA CGU	GCG GCU	CCA CCU
Acides aminés	Glu	stop	Ser	Val	Gly	Phe	Ile	Arg	Ala	Pro

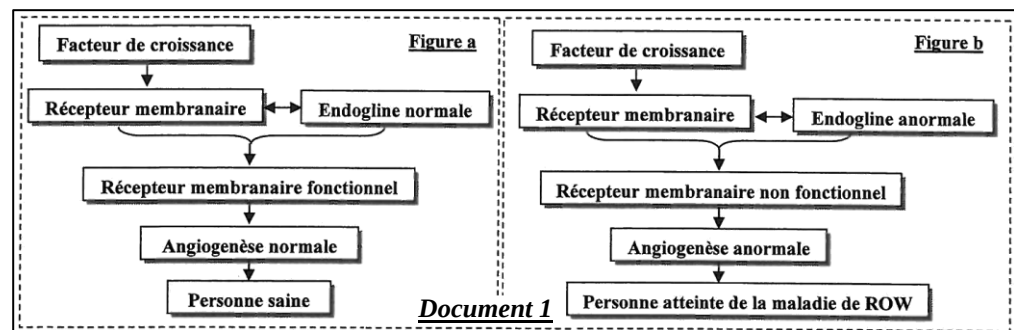
2. En vous aidant des documents 2 et 3:

- a. Donnez la séquence de l'ARNm et la séquence des acides aminés correspondantes aux fragments du brin transcrit du gène EGFR chez la personne saine et la personne malade.
- b. vérifiez l'hypothèse proposée dans votre réponse à la question 1, en déterminant l'origine génétique de la maladie.

Exo 33 : SVT session normale 2020

Les artères et les veines. Pour déterminer l'origine génétique de cette maladie, on propose l'exploitation des données suivantes :

- Donnée 1 : Plusieurs facteurs de croissance se lient à des récepteurs membranaires des cellules des vaisseaux sanguins pour activer l'angiogenèse (prolifération des vaisseaux sanguins). Le fonctionnement de ces récepteurs nécessite l'intervention d'une protéine nommée « Endogline » constituée de 633 acides aminés. Les recherches ont montré la relation entre cette protéine et la maladie de ROW. Les figures a et b du document 1, représentent la relation entre l'Endogline et l'activité d'un récepteur membranaire qui intervient dans l'angiogenèse chez une personne saine (figure a) et chez une personne atteinte de la maladie de ROW (figure b).



1. En exploitant le document 1, montrer la relation protéine — caractère.

Donnée 2 : La synthèse de l'Endogline est contrôlée par un gène appelé (Eng) qui existe sous deux formes alléliques. Le document 2 présente un fragment de l'allèle normal (brin non transcrit) chez un sujet sain et un fragment de l'allèle anormal (brin non transcrit) chez un sujet atteint de la maladie de ROW. Le document 3 présente le tableau du code génétique.

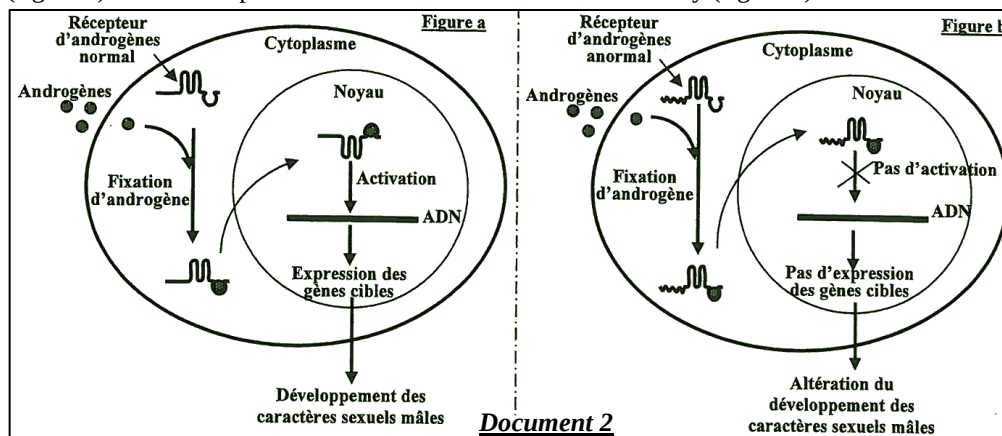
Numéros des triplets	1	2	3	4	5	6	7	8
Fragment de l'allèle normal	CCC	CAC	GTG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC
Fragment de l'allèle anormal	CCC	CAC	ATG	GAC	AGC	ATG	GAC	CGC

Document 2 → Sens de lecture

2. En se basant sur les documents 1, 2 et le tableau du code génétique (document 2 exo 3), donner les séquences d'ARNm et des acides aminés correspondantes aux deux fragments de l'allèle normal et de l'allèle anormal, puis expliquer l'origine génétique de la maladie.

Exo 34 : SVT session rattrapage 2020

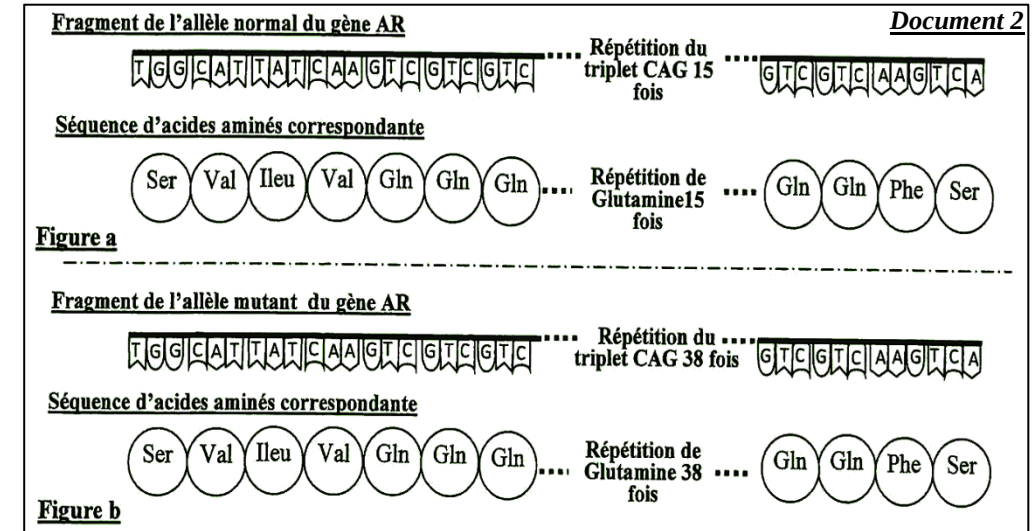
La maladie de Kennedy est une maladie héréditaire rare qui touche les personnes de sexe masculin. Les personnes atteintes présentent un ensemble de symptômes parmi lesquels une altération du développement des caractères sexuels mâles. Afin de déterminer l'origine génétique de la maladie de Kennedy, on présente les données suivantes : • Donnée 1 : Les recherches ont montré que cette maladie est associée à un récepteur cytoplasmique de nature protéique qui se lie à des hormones sexuelles (Androgènes) entraînant le développement des caractères sexuels mâles. Les figures du document 1 illustrent la relation entre les récepteurs des androgènes et le développement des caractères sexuels mâles chez une personne saine (figure a) et chez une personne atteinte de la maladie de Kennedy (figure b).



1. En se basant sur le document 1, montrer la relation protéine-caractère.

La synthèse du récepteur des androgènes est contrôlée par un gène appelé AR situé sur le chromosome X. Le document 2 représente un fragment du gène AR et la séquence des acides

aminés correspondante chez un individu sain (figure a) et chez un individu atteint de la maladie de Kennedy (figure b).

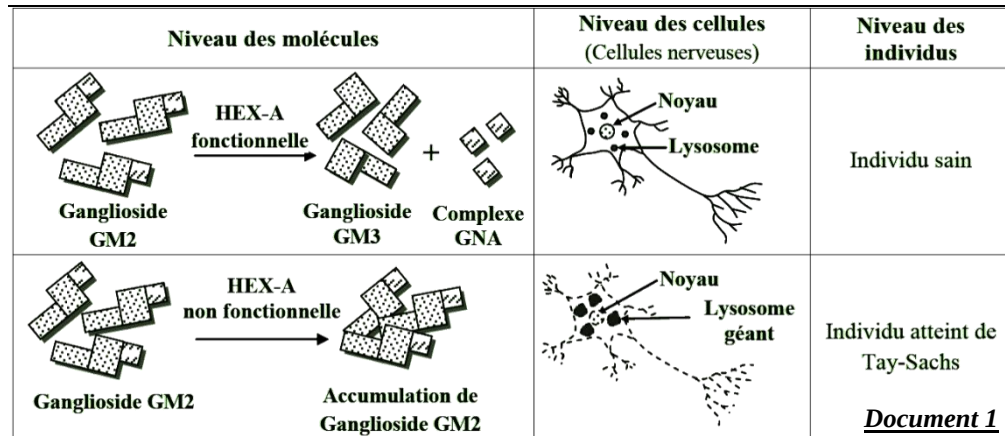


2. En se basant sur le document 2, comparer les séquences nucléotidiques du gène AR et les séquences des acides aminés entre l'individu sain et l'individu malade.
3. En se basant sur les documents précédents, expliquer l'origine génétique de la maladie de Kennedy.

Exo 35 : SVT session normale 2020

La maladie de Tay-Sachs est une maladie héréditaire neurodégénérative dont l'une des formes se déclare vers l'âge de 2 à 3 ans. Parmi ses principaux symptômes : la perte de la motricité, des crises d'épilepsie, des troubles de l'équilibre, une hypersensibilité au bruit, un retard mental et parfois une diminution de la vision. Les enfants atteints par cette maladie décèdent généralement vers l'âge de 5 ans. Afin de comprendre l'origine génétique de cette maladie, on propose les données suivantes :

• **Donnée 1 :** Des recherches ont lié cette maladie à l'absence de l'activité de l'enzyme **Hexosaminidase A (HEX-A)** au niveau des vésicules cytoplasmiques nommées « lysosomes ». Dans le cas normal, cette enzyme assure la dégradation d'une substance appelée **Ganglioside2 (GM2)**. Dans le cas anormal l'accumulation du GM2 dans les lysosomes devient toxique pour les cellules nerveuses et entraîne leur dégénérescence. Le document 1 présente le devenir du Ganglioside GM2 dans les cellules nerveuses et l'aspect de ces cellules chez un individu sain et chez un individu atteint.



1. En se basant sur le document 1, **montrer** la relation protéine - caractère.

• **Donnée 2:** La synthèse de l'enzyme **HEX-A** est contrôlée par le gène **HEX-A** qui peut se présenter sous deux formes alléliques: l'allèle normal responsable de la synthèse de l'enzyme **HEX-A** fonctionnelle et l'allèle anormal responsable de la synthèse de l'enzyme **HEX-A** non fonctionnelle. Le document 2 présente un fragment du brin d'ADN non transcrit pour chacun des deux allèles. Le document 3 présente le tableau du code génétique.

Numéros des nucléotides	1270	Sens de lecture						1290
	↓	→						↓
Fragment de l'allèle normal	CGT	ATA	TCC	TAT	GCC	CCT	GAC	
Fragment de l'allèle anormal	CGT	ATA	TCT	ATC	CTA	TGC	CCC	TGA C

Document 2

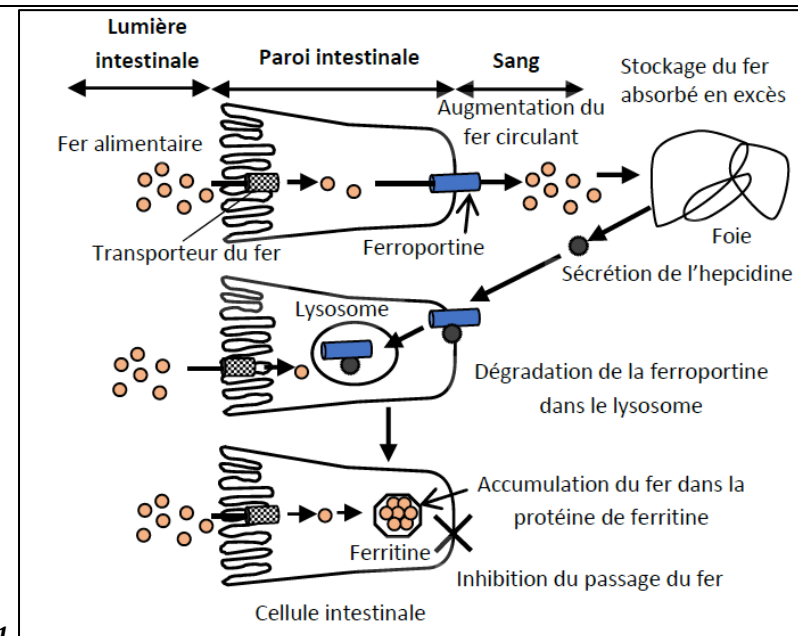
2. En se basant sur les documents 2 et le tableau du code génétique (document 2 exo 3), **déterminer** la séquence d'ARNm et la chaîne peptidique qui correspondent à chacun des deux allèles, puis **expliquer** l'origine génétique de la maladie.

Exo 36 : PC session normale 2021

Afin de déterminer la relation gène caractère, on propose l'étude de l'hémochromatose, une maladie héréditaire, qui entraîne chez l'Homme une accumulation progressive du fer dans le foie, le pancréas et le cœur.

Le fer est un minéral essentiel, impliqué dans de nombreuses réactions métaboliques, mais il devient toxique lorsque sa concentration dépasse les valeurs normales. Les stocks de fer sont strictement adaptés aux besoins de l'organisme. Cette régulation se fait sous l'effet de l'hepcidine, une protéine sécrétée par le foie, au niveau des cellules intestinales (entérocytes) où s'effectue l'absorption du fer alimentaire.

Le document 1 montre les éléments qui interviennent dans cette régulation.



Document 1

1. A partir du document 1, **décrivez** le mécanisme de régulation des stocks de fer au niveau de l'organisme et **déduisez** l'effet de l'hepcidine.

La synthèse hépatique de l'hepcidine est déclenchée par la protéine HFE. Cette protéine est codée par le gène

HFE localisé sur le chromosome 6. Ce gène existe sous deux formes alléliques :

- L'allèle HFE sauvage codant pour une protéine HFE normale qui permet la synthèse normale de l'hepcidine chez une personne saine.
- L'allèle HFE muté codant pour une protéine HFE anormale qui induit la perturbation de la synthèse de l'hepcidine chez une personne atteinte de l'hémochromatose.

Le document 2 présente les séquences nucléotidiques codantes des deux allèles HFE (brin non transcrit de l'ADN).

Numéro du triplet :	278	279	280	281	282	283	284
Allèle HFE sauvage :	CAG	AGA	TAT	ACG	TGC	CAG	GTG
Allèle HFE muté	CAG	AGA	TAT	ACG	TAC	CAG	GTG

Document 2

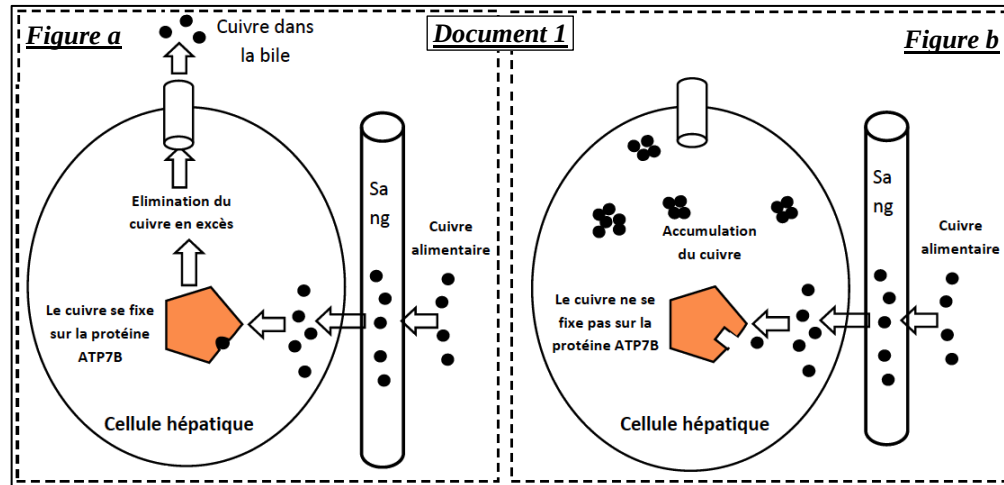
2. En **vous basant** sur les documents 2 et le tableau du code génétique (document 2 exo 3), **déterminez** la séquence d'acides aminés de la protéine HFE correspondante à l'allèle HFE sauvage et à l'allèle HFE muté. (1 pt)

3. En **vous basant** sur les données précédentes, **expliquez** l'origine de l'hémochromatose en **précisant** la relation gène caractère. (2 pts)

Exo 37 : PC session rattrapage 2021

Les personnes atteintes de la maladie de Wilson souffrent d'une fatigue, d'un amaigrissement, de troubles digestifs, du jaunissement, et de troubles hépatiques liés à la régulation du stock de cuivre dans l'organisme, cette régulation fait intervenir une protéine dite ATP7B. Pour mettre en évidence l'origine génétique de cette maladie on propose les données suivantes :

Le document 1 montre le trajet du cuivre en excès dans l'organisme chez une personne saine (figure a) et une personne atteinte de la maladie de Wilson (figure b).



1. En vous basant sur le document 1, comparez le trajet du cuivre dans la cellule hépatique normale et dans la cellule hépatique d'une personne atteinte de la maladie de Wilson et déduisez la cause de la maladie de Wilson.

La synthèse de la protéine ATP7B est contrôlée par le gène ATP7B localisé sur le chromosome 13. Le document 2 montre la séquence nucléotidique d'un fragment du brin non transcrit du gène ATP7B chez une personne saine et une personne atteinte par la maladie de Wilson et le document 3 présente le tableau du code génétique.

Numéro des triplets :	776	777	778	779	780
L'allèle ATP7B d'une personne saine :	.. CTG	GGC	CGG	TGG	CTG..
L'allèle ATP7B d'une personne atteinte :	.. CTG	GGC	CTG	TGG	CTG..
	→ Sens de lecture				

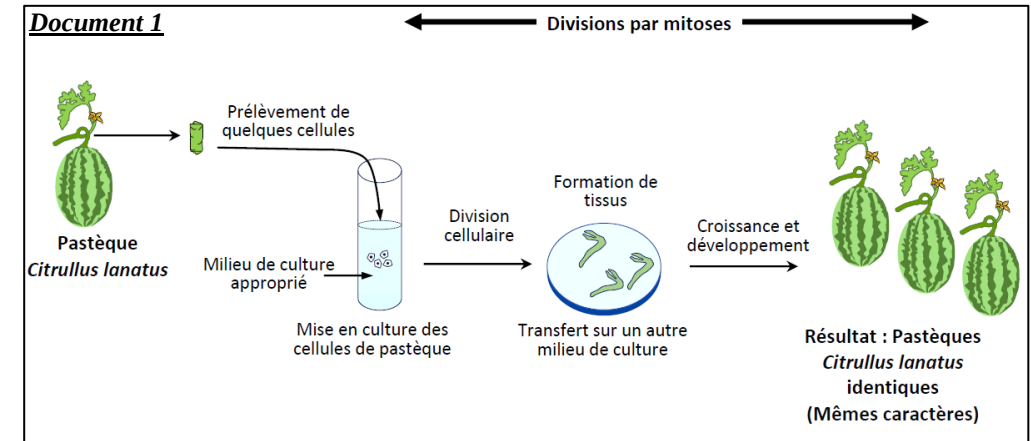
Document 2

2. En vous basant sur les documents 2 et le tableau du code génétique (document 2 exo 3), déterminez la séquence d'acides aminés de la protéine ATP7B correspondante à la personne saine et à la personne atteinte.
3. A partir de ce qui précède, expliquez l'origine génétique de la maladie de Wilson.

Exo 38 : S.Agr session Rattrapage 2021

Pour étudier certains aspects de la transmission de l'information génétique et son expression chez les plantes, on propose les données suivantes :

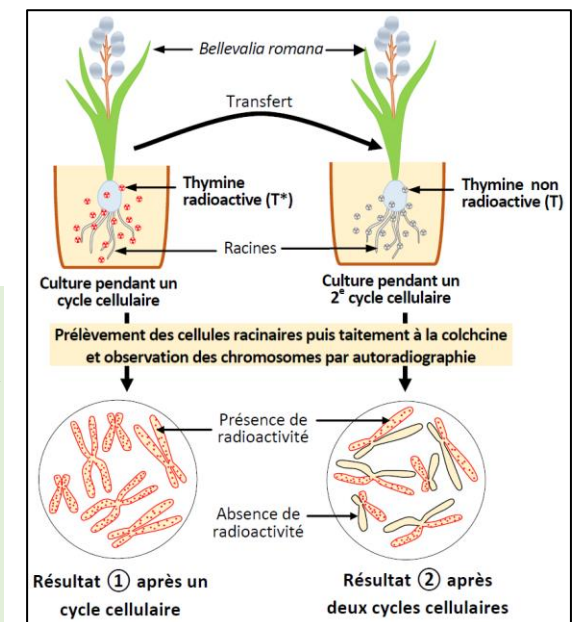
Expérience : En 2005, Adriana Pinheiro Martinelli a réalisé une expérience de multiplication végétative *in vitro* à partir de cellules de plants de pastèque *Citrullus lanatus* dans un milieu de culture approprié. Le document 1 présente les étapes de cette expérience.



1. En exploitant le document 1, proposez une explication au résultat de l'expérience.

• La pastèque *Citrullus lanatus* est une plante diploïde. Chaque cellule contient un nombre de chromosomes $2n=22$. Pour expliquer comment se conserve l'information génétique par multiplication végétative chez les plantes diploïdes, on propose les données suivantes :

Expérience de Taylor : En 1957, Taylor a réalisé une culture de jeunes plantes de *Bellevia romana* sur un milieu contenant de la thymine radioactive (T^*) pendant un cycle cellulaire puis sur un milieu contenant de la thymine non radioactive (T) pendant un autre cycle cellulaire. Un échantillon de cellules racinaires est isolé. Les puis traité par la colchicine



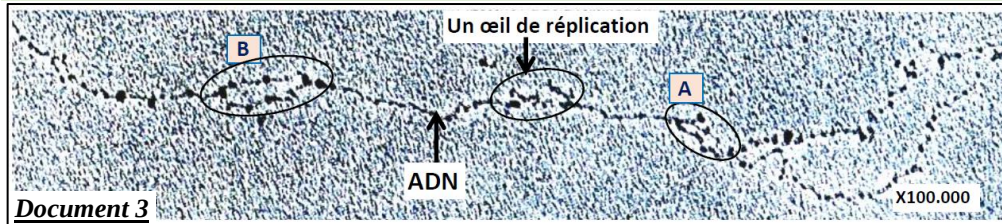
Document 2

pour bloquer les divisions cellulaires en métaphase. L'autoradiographie permet de visualiser l'incorporation de la thymine radioactive dans les chromosomes.

Le document 2 présente des schémas des résultats obtenus. Les points sur les chromosomes indiquent la présence de radioactivité.

2. **Décrivez** les résultats obtenus en ① et en ②.

Au cours de l'interphase, il y a décondensation des chromosomes, l'ADN subit un phénomène qui permet la transmission de l'information génétique au cours de la mitose. Le document 3 représente une microphotographie de la chromatine pendant cette phase.



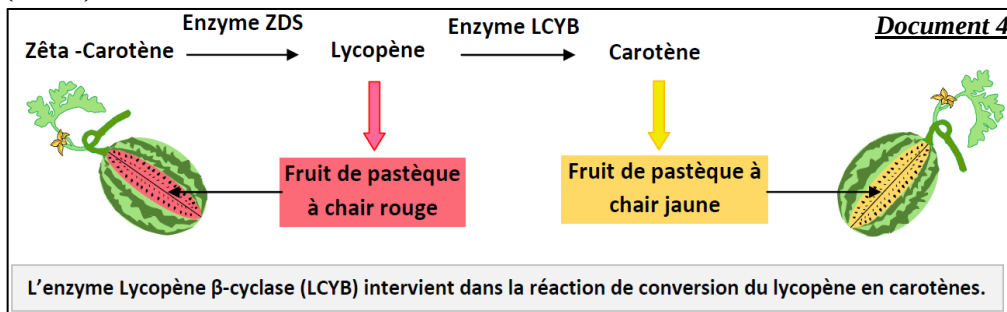
Document 3

3. En exploitant le document 3 :

- Réalisez un schéma montrant l'évolution d'un œil de réplication de l'état A vers l'état B.
- Montrez comment se fait l'élongation au niveau de l'œil de réplication.

4. Expliquez les résultats ① et ② du document 2 en vous aidant du document 3.

Il existe deux variétés de pastèques *Citrullus lanatus* : une variété qui donne un fruit à chair jaune, et une variété qui donne un fruit à chair de couleur rouge. La pastèque à chair jaune se caractérise par l'accumulation des carotènes, alors que la pastèque à chair rouge se caractérise par l'accumulation de lycopène. Les carotènes se forment suite à une série de réactions faisant intervenir des enzymes de nature protéiques dont l'enzyme lycopène β -cyclase (LCYB).

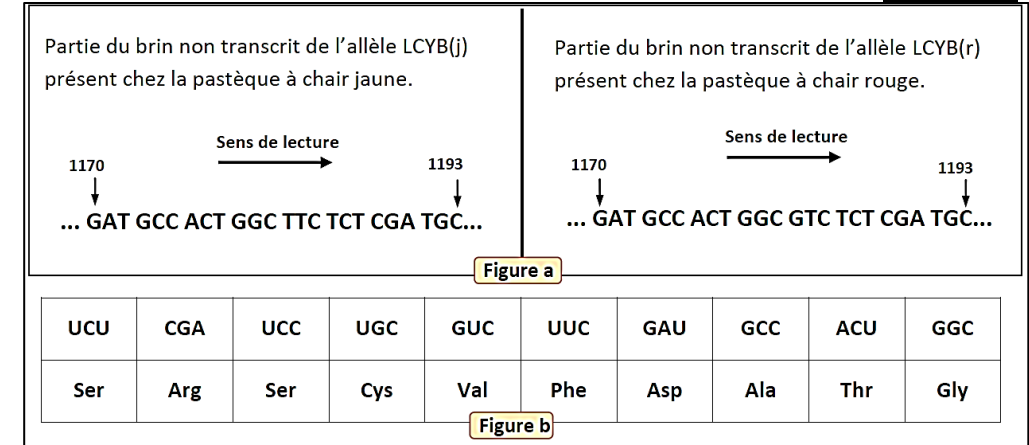


Document 4

En 2007, une étude réalisée par Bang et ses collaborateurs a permis de montrer la présence chez la pastèque d'un allèle muté du gène LCYB qui donne une enzyme LCYB inactive.

Le document 5 présente une partie de la séquence des nucléotides du brin non transcrit (de 1170 à 1193) de chacun des deux allèles du gène LCYB (Figure a) et un extrait du tableau du code génétique (Figure b).

Document 5

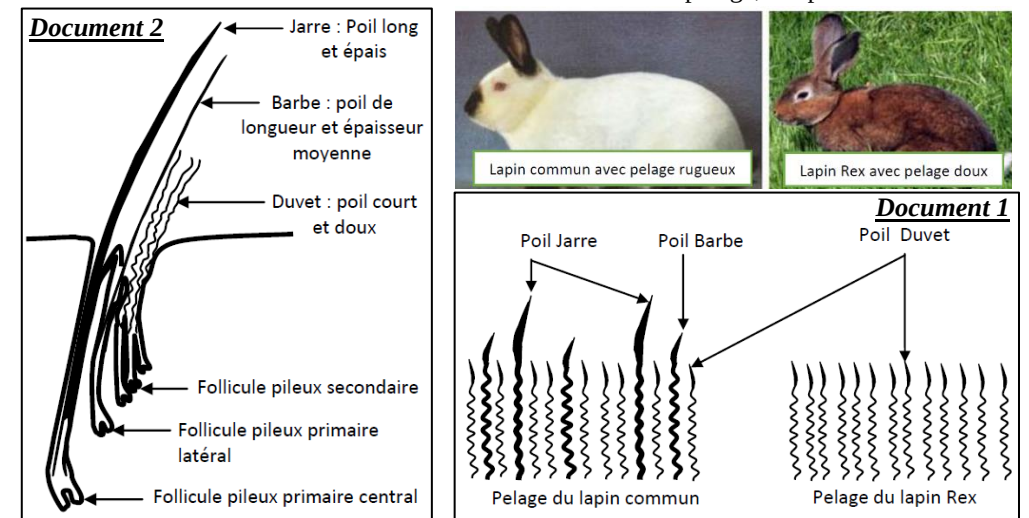


5. En exploitant les données des documents 4 et 5, donnez la séquence peptidique de chaque allèle, puis déduisez la relation gène-caractère étudiée chez la pastèque.

Exo 39 : S.Agr session normale 2021

Dans le cadre de l'étude de quelques caractères héréditaires liés à l'amélioration et la modification génétique chez les êtres vivants, on présente les données suivantes chez le lapin.

Première partie : Le lapin *Oryctolagus cuniculus* est une espèce animale domestiquée ayant une importance agroalimentaire et industrielle ; il est sujet d'améliorations continues de ses divers caractères héréditaires. En se basant sur la nature du pelage, on peut identifier deux



Document 1

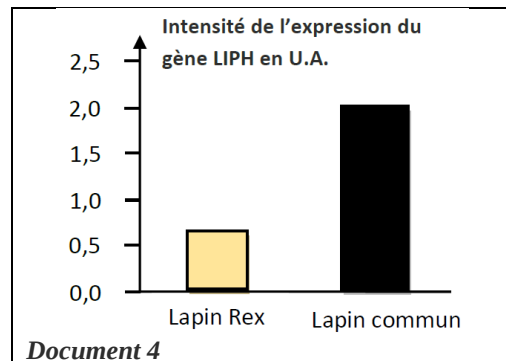
lignées : la lignée commune à pelage rugueux et la lignée Rex à pelage doux. Afin d'expliquer la différence du pelage chez ces deux lignées, on propose d'étudier les données suivantes :

Donnée 1 : Le document 1 présente le pelage chez le lapin commun et le lapin Rex ; le document 2 présente les types de pelage et les follicules pileux chez le lapin.

1. En exploitant les documents 1 et 2, expliquez la différence de l'aspect du pelage entre le lapin commun et le lapin Rex.

▪ **Donnée 2 :** Diribame *et al.* (2011) ont déterminé le gène LIPH qui s'exprime au niveau des follicules pileux de la peau et qui code la synthèse de l'enzyme LIPH. Cette dernière catalyse la production du médiateur lipidique LPA (l'acide 2-acyl lysophosphatidique) qui joue un rôle important dans le développement des follicules pileux. (Document 3)

▪ L'intensité d'expression du gène LIPH et l'activité de l'enzyme LIPH ont été mesurées chez le lapin commun et le lapin Rex. Les documents 4 et 5 présentent les résultats obtenus.



Activité de la lipase LIPH en U.A.	
Lapin commun	Lapin Rex
1,49	0,85

Document 5

2. En vous appuyant sur les documents 4 et 5, établissez la relation entre l'expression du gène LIPH et l'activité de l'enzyme LIPH chez chaque lignée.

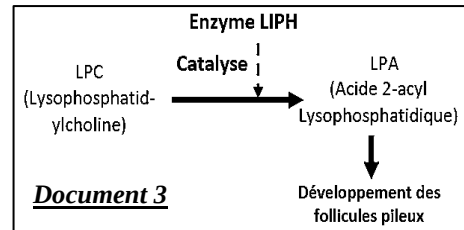
▪ **Donnée 3 :** Le document 6 présente un fragment du brin d'ADN non transcrit du gène LIPH chez le lapin commun et chez le lapin Rex.

Numéro des triplets	418	419	420	421	422	423	424
Numéro des nucléotides	1352					1366	
	↓					↓	
Fragment d'ADN non transcrit du gène LIPH chez le lapin commun	TCG	CTT	GCC	CAT	CCA	GAG	AGG
Fragment d'ADN non transcrit du gène LIPH chez le lapin Rex	TCG	CTT	GCC	CTC	CAG	AGA	GGT

Document 6

3- En exploitant les documents 6 et le tableau du code génétique (document 2 exo 3=, donnez la séquence des acides aminés de l'enzyme LIPH chez les deux lignées.

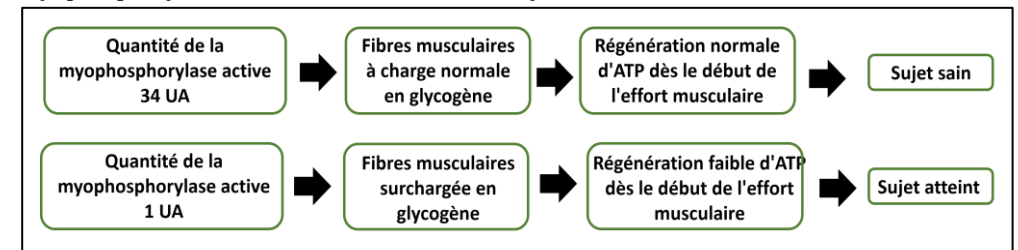
4- Déduisez l'origine génétique du pelage doux chez le lapin Rex.



Exo 40 : SVT session rattrapage 2021

La glycogénose de type V est une maladie héréditaire liée à un trouble du métabolisme des glucides au niveau des muscles squelettiques qui conduit à une myopathie. Parmi ses symptômes des douleurs musculaires graves (myalgies) dans les premières minutes de l'effort avec une faiblesse musculaire et des crampes. Pour comprendre l'origine génétique de cette maladie, on propose les données suivantes :

• **Donnée 1 :** Des chercheurs ont identifié une enzyme appelée « **myophosphorylase** » qui intervient dans l'hydrolyse du glycogène musculaire en glucose 6-phosphate, premier métabolite de la glycolyse. Le document 1 représente la relation entre la quantité de la myophosphorylase active et l'état de santé du sujet.



Document 1

1. A partir du document 1 **montrer** la relation protéine-caractère. (0.75 pt)

• **Donnée 2 :** La myophosphorylase est codée par un gène appelé « PYGM » qui existe sous plusieurs formes alléliques. Le document 2 présente un fragment du brin non transcrit pour chacun des deux allèles normal et anormal. Le document 3 présente le tableau du code génétique.

Numéros des nucléotides	2119	2139
Fragment de l'allèle normal	...GAA AAC TTC TTC ATC TTT GGC...	
Fragment de l'allèle anormal	...GAA AAC TTC ATC TTT CGC...	

Document 2

2. En se basant sur les documents 2 et 3 :

- Donner** la séquence d'ARNm et la séquence d'acides aminés correspondantes é chacun des deux fragments d'allèles normal et anormal.
- Expliquer l'origine génétique de la glycogénose de type V.

Pr.YOUSSEF